FACULTÉ DE MÉDECINE BROUSSAIS - HÔTEL-DIEU

Année 1973

PARIJS

5

A propos des anomalies congénitales des mouvements de latéralité du regard

THÈSE

pour le Doctorat en Médecine (Doctorat d'État)
présentée et soutenue publiquement en janvier 1973

PAR

Claude CHOMETTE

Interne des Hôpitaux du Havre
né le 18 août 1943 à Clermont-Ferrand (Puy-de-Dôme)

Président : M. Guy OFFRET, Professeur

Claude CHOMETTE
Interne des Hôpitaux du Havre

A propos des anomalies congénitales des mouvements de latéralité du regard

Thèse pour le Doctorat en Médecine
1973

UNIV.
LEIDEN
BIBL.

A ma femme,

A mes enfants,

A mes parents,

A Monsieur le Professeur Agrégé SARAUX
Ophtalmologiste des Hôpitaux

Il fut notre maître durant nos études d'Ophtalmologie,
Il nous fit le grand honneur de nous inspirer cette étude et de nous aider dans sa réalisation.

Qu'il trouve ici l'expression de notre profond respect et de notre reconnaissance.

Digitized by the Internet Archive
in 2026

https://archive.org/details/IA41548017_0012

A nos Maîtres d'Ophtalmologiste :

Monsieur le Professeur BREGEAT
Professeur de Clinique Ophtalmologique de l'Hôpital Cochin
Monsieur le Professeur CAMPINCHI,
Monsieur le Professeur COSCAS,
Monsieur le Professeur DESVIGNES,
Monsieur le Professeur DUBOIS-POULSEN,
Madame le Professeur FONTAINE,
Monsieur le Professeur HAMARD,
Monsieur le Professeur HAUT,
Monsieur le Professeur HAYE,
Monsieur le Professeur POULIQUEN,

En témoignage de reconnaissance pour leur enseignement.

A Messieurs les Attachés de l'Hôpital Trousseau,
Qui nous ont amicalement guidé par leurs conseils.

A Monsieur le Professeur Agrégé MARX,
en témoignage de notre gratitude.

A Monsieur le Docteur LANGLOIS,
pour son enseignement.

A Messieurs les Docteurs LESAGE et DAGORNE,

Ophtalmologistes du Centre Hospitalier du HAVRE,

Avec toute ma gratitude pour leur enseignement quotidien durant nos quatre années d'internat consacrées à la pratique hospitalière ophtalmologique, et en les remerciant pour leur patience lors de nos premiers pas en ce domaine, et de leurs encouragements par la suite.

Qu'ils trouvent ici l'expression de ma respectueuse reconnaissance.

A Monsieur le Docteur ARTHUIS,

que nous remercions pour son accueil, ses conseils, et son iconographie particulièrement utile et démonstrative.

Nous remercions les Services de pédiatrie des Hôpitaux TROUSSEAU et SAINT-VINCENT de PAUL, pour leur aide précieuse dans nos recherches.

Nos remerciements également aux Laboratoires P.O.S.,
qui ont bien voulu assurer la réalisation iconographique, en particulier,
de cet ouvrage.

Nos remerciements au Laboratoire CHIBRET qui nous a aimablement
ouvert son centre de documentation, dans des conditions de travail idéales.

I N T R O D U C T I O N

-oOo-

Au cours d'une consultation journalière d'Ophtalmologie, Hôpital TROUSSEAU, Paris XIIe, il nous a été donné d'observer, essentiellement chez des enfants, des altérations des mouvements du regard. L'idée qui nous a guidés pour réunir ces observations s'est orientée vers l'atteinte des mouvements de latéralité des yeux; il était certes tentant, par souci de clarté, de grouper et décrire ces atteintes selon leur niveau: périphérique- central- ou intermédiaire, mais la physiopathologie étant encore nimbée d'incertitude, nous formulons d'emblée les réserves qui s'imposent vis à vis de ce plan.

Nous avons d'abord examiné un premier lot de SYNDROMES DE RETRACTION MUSCULAIRE. Nous avons écarté le syndrome de Brown, qui atteint plus la verticalité du regard, et retenu, devant l'abondante Littérature et le peu de nouveauté de la plupart des cas du service, un seul cas de STILLING-DUANE, un peu moins banal puisqu'il est bilatéral. Nous en avons profité pour revoir quelques données actuelles sur ce syndrôme.

Dans un second lot d'observations, nous décrirons plusieurs cas de SYNDROME DE MOEBIUS, dont l'étiologie soulève encore bien des contestations.

Enfin, en ce qui concerne les atteintes plus haut situées, nous avons pu réunir plusieurs cas d'APRAXIE OCULO-MOTRICE, sujet à la fois passionnant et immense, tant pour le pédiâtre, le neurologue, le biologiste que pour l'ophtalmologiste, et ceci nous a amenés à "opposer" l'APRAXIE de COGAN au pronostic relativement bon à la MALADIE DE LOUIS BAR dont l'évolution est malheureusement encore très grave. A côté de ces deux affections, nous avons ajouté 3 observations qui associaient une apraxie oculo-motrice à un tableau d'encéphalopathie, association qui ne semble pas fréquente d'après les publications, et qui présente donc un certain intérêt dans le cadre des apraxies oculo-motrices congénitales.

Dans l'ensemble, ces syndromes sont rares, et plus rares encore les examens histologiques détaillés, notamment dans le sens d'une recherche portant sur l'aspect ophtalmologique du problème: nous pensons ici surtout aux apraxies oculo-motrices. C'est pourquoi nous restons surtout descriptifs tout en relatant les hypothèses émises jusqu'à ce jour.

-oOo-

S Y N D R O M E D E S T I L L I N G - D U A N E

(à propos d'un cas bilatéral)

Observation de B... Emmanuelle, née le 14-4-1968.

Cette fillette vient consulter pour la première fois à l'âge de 3 ans et 2 mois.

Antécédents: Fille unique, père et mère bien portants, ascendants sans particularité.

Accouchement et grossesse normaux, cri immédiat, Poids de naissance = 3,8 kgs.

Développement staturopondéral et psychomoteur satisfaisant. Rhinopharyngite à 2 ans et demi, sans gravité.

Vaccinations faites.

L'examen du 9-6-71 note :

A l' INSPECTION, une attitude vicieuse de la tête, sans scoliose ni torticolis congénital.
Taille = 93 cms; poids = 14 kgs. PT/PC = 1.02.
L'enfant n'est pas encore scolarisée. Elle joue peu avec les autres enfants, est affectueuse avec ses parents, et dans l'ensemble son comportement ne semble pas très handicapé par cette anomalie.

L' EXAMEN OPHTALMOLOGIQUE montre:

-L'absence de mouvement de "latéralité" vers la droite et vers la gauche: (photo n°1 et n°2) en fait les 2 D.E. sont inactifs.
-Les mouvements d'élévation et d'abaissement sont possibles. (photo n°3 et n°4)
-L'adduction du globe provoque une énophtalmie et un rétrécissement de la fente palpébrale, des deux côtés.
-La tentative d'ABDUCTION provoque l'élargissement de la fente palpébrale (surtout net à gauche), comme si l'influx nerveux excitait le releveur (III) ou le droit supérieur (III).
-La convergence est ébauchée.
-Le petit oblique droit est discrètement hyperactif.
-La position habituelle de la tête, inclinée sur l'épaule droite, légèrement penchée en avant et tournée vers la gauche, pour supprimer la diplopie, permet à l'enfant de fusionner, mais sur peu d'amplitude.

Le F.O. est normal, le biomicroscope révèle des taches de Brushfield iriennes. La septième paire crânienne est normale.

Le test de DUCTION forcée montre une résistance discrète dans l'abduction passive droite et gauche (+).
Il n'a pas été pratiqué d'enregistrement électromyographique.
Au total, il s'agit d'un syndrome de RETRACTION bilatéral.

Photo n° 1

Photo n° 2

Absence d'ABDUCTION à droite et à gauche, avec rétrécissement marqué de la fente palpébrale du côté en adduction.

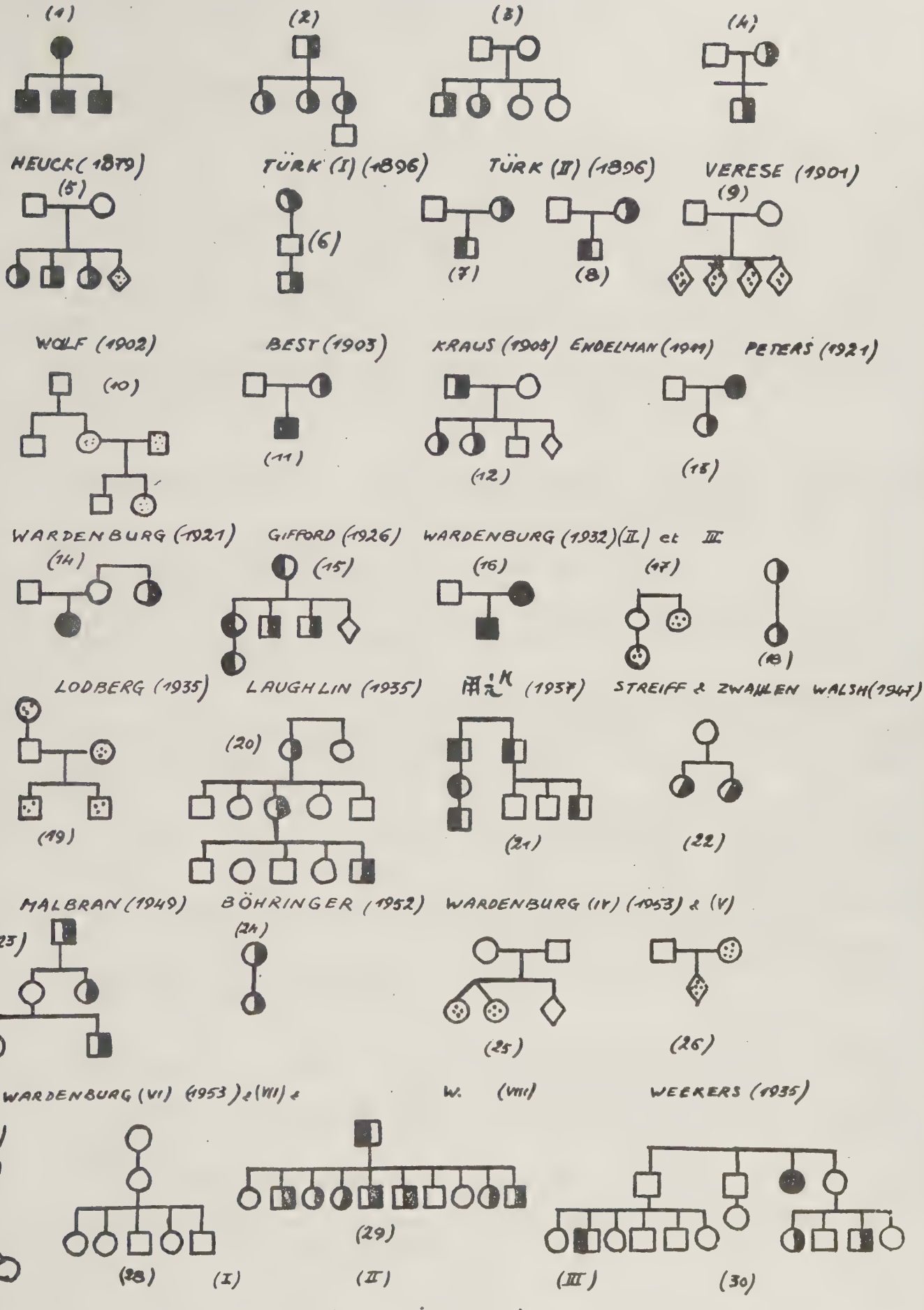
Photo n° 3

Photo n° 4

Élévation et abaissement normaux.

Photo n° 5
La convergence est ébauchée.

(Collection personnelle de M. le Professeur SARAUX).



HEREDITE DU SYNDROME DE STILLING DUANE d'après KAMIBAYASHI (1967) et J. FRANCOIS

RAPPEL HISTORIQUE

On rapporte habituellement à TURK les premiers cas, mais ce sont SINCLAIR et FRIEDENWALD qui l'ont décrit en tant que syndrome, et surtout DUANE en 1905, le définissant: "Déficit congénital de l'Abduction fréquemment associé à une rétraction du globe en Adduction, souvent chez des individus par ailleurs normaux". Les publications s'échelonnent ensuite, MATTEUCI en 1946 fait état d'une hypoplasie nerveuse associée ou causale, et la controverse s'enrichit avec les travaux de BREINEN (1957), PAPST & ESSLEN (1960), SATO (1960), HUBER (1964), BLODI (1964), où les données électromyographiques orientent vers une anomalie d'innervation du muscle Droit Externe pour de nombreux cas, mais où subsistent des faits contradictoires, même dans les données récentes de THOMAS & RENY (1970). L'aspect héréditaire de ce syndrome est magistralement décrit par J.FRANCOIS qui a revu tous les cas publiés de 1896 à 1961.

FREQUENCE ET HEREDITE

Plus grande fréquence dans le sexe féminin, et le plus souvent à l'oeil gauche, voici ce qui ressort des enquêtes dont celle de KIRKHAM entre 1949 et 1968, qui donne:
-126 syndromes de DUANE pour 149 000 strabismes, (=0,84%),
-82 femmes (=65%) contre 44 hommes (=35%).
-localisation gauche= 76 fois; droite= 28 fois; bilatéral= 22 fois.
Depuis 4 ans, nous avons dénombré 51 cas dont 31 féminins, 16 masculins (4 cas non indiqués).

AEBLI en 1933 publiait un cas de transmission "mère-fils" et un cas "père-fils", le caractère familial n'est plus actuellement à prouver: Pour la plupart des auteurs, J. FRANCOIS en particulier, il s'agit d'une maladie HEREDITAIRE DOMINANTE AUTOSOMALE, irrégulière et à pénétrance variable.

Il existe des cas FRUSTES, (seul rétrécissement de la fente palpébrale lors de l'adduction, parésie isolée de l'abduction), et des cas SPORADIQUES, sans qu'on ait mis en évidence de mutation.

On peut en approcher l'aspect génétique du Rétinoblastome. Ces conclusions reposent sur l'examen de 15 familles touchées sur 2 générations, 6 touchées sur 3 générations, 5 sur 1 génération.

Il existe une certaine fréquence d'association de surdité familiale, d'ostéoporose, d'anomalies type " KLIPPEL-FEIL " et autres malformations (KIRKHAM).

DESCRIPTION A-CLINIQUE

Le syndrome de STILLING-DUANE se caractérise par une atteinte de la motilité oculaire:

1. L'ABDUCTION est habituellement totalement absente d'un côté, quelquefois limitée seulement. Ceci peut entrer dans le cadre d'un strabisme en position primaire.
2. L'ADDUCTION du même côté montre une rétraction du globe, et un rétrécissement de la fente palpébrale. Parfois, l'ADDUCTION est elle aussi limitée, et le seul mouvement observé est la rétraction du globe dans l'ébauche d'adduction. (Type II de DUANE décrit également par HUBER).

3. L'élévation et l'abaissement du globe sont normaux, avec une participation plus ou moins active des muscles obliques. Il existe assez souvent une hyper-action du petit Oblique lors de l'Adduction:quelquefois une hyperaction du grand Oblique. La convergence est souvent déficiente, même dans le champ de vision binoculaire.
4. Le regard est dirigé vers le côté de l'oeil sain, la face est tournée du côté de l'oeil, atteint, ces deux signes étant plus ou moins nets.
5. WALSH décrit une syncinésie d'élargissement pupillaire lors de la tentative d'ABDUCTION. Elle est très rare.

Sur le plan général, le sujet est normal dans la forme habituelle prise pour type de description. Mais il existe des formes cliniques:

1. Avec malformations oculaires associées,
   - Colobome irien,
   - Kératocône,
   - Microcornée
   - Membrane pupillaire
   - Cataracte congénitale
   - Persistance de l'artère hyaloïde
   - Déficit Rouge-Vert auxtests colorés.
2. Avec strabisme convergent hypermetropique, défaut de latéralisation et difficulté de maturation.
3. Avec anomalies somatiques congénitales diverses:
   - Méningocèle spinal, Diplégie spastique, syncinésie de MARCUS GUNN,
   - Dysmorphie cervico-oculo-faciale, syndrome de KLIPPEL-FEIL ou syndrome du 1er arc (PIERONI), syndactylies, aplasie des rotules, atrophie du péronier (CHARCOT-MARIE-TOOTH), myathénie (SHARMA). On a établi un rapprochement de ces polymalformations avec le "Thalidomidsyndrom".
4. La forme bilatérale (notre observation).
5. Pour MALBRAN, il est classique de distinguer, selon l'atteinte de l'abduction, ou de l'adduction, ou de l'élévation, un type I, ou II, ou III. Pour PAPST & ESSLEN, il s'agit d'une classification selon le type de résultat électro-myographique.

B-SUBJECTIVE — En cas de paralysie acquise chez l'adulte, il existe une diplopie dans le champ du muscle paralysé. Mais il s'agit là de diplopie précoce et l'enfant la supprime d'autant mieux qu'il utilise l'hémichamp non parétique, par une attitude compensatrice de la tête, et qu'il dispose de 25 à 35° d'amplitude de fusion.

C-ELECTROMYOGRAPHIQUE — Pour la plupart des auteurs, l'électromyogramme dans ce syndrome se caractérise, lorsqu'on plante une électrode dans le droit externe et les autres muscles oculomoteurs:
1 - Par un nombre et une forme normaux d'unités motrices mais dont le tracé ne s'enrichit pas dans le champ d'action du muscle D.E. alors que
2 - Le tracé le plus riche s'observe dans le champ d'action d'un autre muscle: Par exemple, pour un D.E. gauche, on observera à son niveau un tracé intermédiaire pauvre lors du regard vers la gauche, vers la droite, en position primaire, vers le bas ou le haut à droite, mais pourra-t-on voir le tracé s'enrichir et devenir interférentiel dans le regard en haut et à gauche ou en bas et à gauche: Le D.E. semble se comporter alors comme un D.S. ou un D.Inf. gauches.

Ce phénomène peut s'expliquer par une innervation paradoxale et on décrit dans la Littérature de nombreux types d'innervation paradoxale à l'enregistrement, entre DE et D.Inf., D.E. et D.Int., D.E. et D.Sup., D.E. et plusieurs muscles. Il faut dire toutefois que cet aspect électrique peut être isolé sans la cliniquehabituelle qui caractérise le syndrome de DUANE. On a parlé de forme électromyographique pure (THOMAS, HUBER).

PATHOGENIE

Elle comprend plusieurs hypothèses que l'on peut regrouper en:

1-Une théorie MECANIQUE où s'inscrivent:

-Le rôle d'un éventuel traumatisme obstétrical (GIFFORD'S, 1926), rapidement abandonné.

- L'anomalie d'insertion du muscle Droit interne, trop postérieure, et la présence de fibres aponévrotiques très postérieures reliant intimement le D.I. à l'orbite.
- La transformation fibreuse du muscle Droit externe rendant celui-ci inextensible et non contractile.

En faveur de cette hypothèse, citons les découvertes de AXENFELD, SCHURENBERG, et de WOLFF, en 1901, sur des muscles D.E. très pauvres en fibres musculaires et surtout composés de travées fibreuses; - de AEBLI en 1933, sur un Droit interne soudé à une " bride " fibreuse qui s'étend également à la sclère en arrière de l'équateur; - de POSEY (1924) puis WARDENBURG (1961), sur des mus-anormaux voire absents, dans plusieurs générations

Ainsi s'expliquerait l'enfoncement du globe à l'adduction puisque le D.I. soit fibreux soit bridé et adhérent à l'orbite, se conjuguerait à l'insuffisance du D.E. pour limiter l'abduction et à l'action du DE pour provoquer l'énophtalmie par traction antéro-postérieure. On peut également expliquer l'absence d'abduction par la non contractibilité du D.E. La rétraction du globe entraine un pseudo-ptosis, et la surélévation du globe, fréquente en adduction serait dûe à l'action prépondérante du Petit Oblique mis sous tension par l'enfoncement du globe.

On a pu corroborer ces hypothèses par le test de duction forcée sous anesthésie locale.

Mais de nombreuses explorations per et post-opératoires (en cas de strabisme) ont montré qu'un muscle cliniquement parétique peut se révéler normal dans sa texture, ses insertions, ses expansions, et en duction forcée...

2- Une théorie NERVEUSE est donc venue exploiter les données électromyographiques, avec les travaux de BREININ (1957), PAPST & ESSLEN, SATO (1960), HUBER & coll., BLODI (1964):

- L'énophtalmie s'expliquerait par la stimulation conjugée (et non plus antagoniste) du D.E. et du D.I. en cas d'innervation aberrante du D.E. par un rameau du III destiné au D.I. (ou un autre muscle).
- Ceci rendrait compte du fait que le D.E. est présent, d'aspect normal, innervé, et que sa stimulation provoque un mouvement dans un champ d'action inattendu.
- On peut néanmoins discuter l'existence d'un trouble supra-nucléaire, l'absence d'innervation du DE... (Signalons que le nerf MOE n'a pas été retrouvé par: GENERALLI, 1842, autopsie- TILLACK & WINER, 1962, autopsie- BREMER, 1921, autopsie- PHILLIPS & coll., 1932- MATTEUCI, 1946, autopsie- mais ces travaux n'ont pas vérifié les branches du III...).

- Enfin il existe des syndromes typiques sans trouble électromyographique et à l'inverse des formes purement électromyographiques (HUBER, THOMAS & RENY).

En conclusion, ces hypothèses n'expliquent pas tout et restent mystérieusement insuffisantes malgré les progrès histologiques et électriques d'investigation. On peut penser qu'un certain nombre d'anomalies innervationnelles et musculaires se conjuguent variablement selon les lois de l'hérédité pour aboutir à des troubles oculomoteurs divers dont le syndrome de DUANE n'est qu'un aspect particulier.

LE DIAGNOSTIC DIFFERENTIEL Se pose surtout avec la paralysie du VI, mais l'apparition à distance de la naissance, à la suite d'un traumatisme ou d'une atteinte infectieuse, toxique, ou dans un contexte dégénératif ou tumoral, n'oriente guère vers le syndrome de rétraction, congénital stable et familial.

En plus de l'ANAMNESE, le TEST de DUCTION passive peut être un fait positif. Normal, il n'exclue pas le syndrome toutefois. L'ELECTROMYOGRAMME d'un D.E. normal montre plus volontiers un tracé d'inhibition lors de l'ADDUCTION, alors qu'un tracé interférentiel est en faveur d'innervatio paradoxale.
Une forte DEVIATION STRABIQUE ainsi qu'un TORTICOLIS évoquent plus une paralysie du VI. La limitation de l'ADDUCTION est par contre très en faveur du syndrome de DUANE.

LE TRAITEMENT 1. Il n'existe pas de déviation strabique: Un acte chirurgical est inutile, la fibrose musculaire si elle existe est définitive, les exercices musculaires donnent peu d'amélioratio
2. Faut-il agir sur les muscles pour supprimer la position vicieuse de la tête, lorsqu'il existe une fusion?

Certains proposent le renforcement du D.E hypoactif et le recul du DI associé, ou l'affaiblissement de l'antagoniste hyperactif, ou les deux, de façon à replacer l'hémichamp de vision fusionnée pour une position plus normale de la tête.

Il est évident qu'intervenir sur un muscle fibrosé ou innervé paradoxalement expose à un résultat inhabituel.
3. Le problème du strabisme dans le cas de syndrome de DUANE: Il semble plus justifié en cas de strabisme en position primaire d'intervenir, dans la mesure où l'on pense obtenir une meilleure position favorisant la vision binoculaire. On doit bien sûr rechercher l'isoacuité et éviter l'amblyopie jusqu'à l'intervention, qui ne suffit pas toujours. Les avis restent d'ailleurs contradictoires.

Cas publiés qui ont servi à cette description: Aux 126 cas de KIRKKHAM (1968), repris depuis 1959, nous ajouterons:
REGENBOGEN, 1 C. 1968 (f.)
KRUGER, 18 C. 1969 (11 f.)
PIERONI, 1 C. " (f.)
SALADO MARIN, 3 C. 1969 (f.)
THOMAS, 1970, 9 C.(2 f.)
SHARMA, 1969, 1 C.(m.)
TAKHEUCHI, 1969, 1 C.(f.)
GARREC, 1970, 1 C.(f.)
GOBIN, 1970, 16 cas.

S Y N D R O M E D E M O E B I U S

(Diplégie oculo-faciale congénitale)

Observation n°	Vision binocul.	Ptosis	Paralysie faciale	VI	XII	Convergence	Elévation Abaissement	E.M.G.	Troubles associés.
1 G... J.L né le ..1956 âge = 16 ans	VOD = 0,7 VOG = 0,7 orthophorie	non	. bilatérale. . prédomine à G. . cornées respectées. . Charles Bell +	bilatérale	non	possible	verticalité satisfaisante	non pratiqué	. Développement Psychomoteur excellent. . 4 doigts manquants à la main G. . irrégularité des orteils droits.
2 A.. Antonio né en 1964	orthophorie	non	. bilatérale. . Charles Bell +.	bilatérale	non	normale	normales	Inexcitabilité d'origine du nerf. Réponse normale à la stimulation du muscle.	. Oreilles implantées bas. . Nez large. . Malformations dentaires.
3 B... Bachir. né en 1968	orthophorie	non	. bilatérale. . Charles Bell +.	bilatérale	non	incertaine	normale		. Retard du développement intellectuel. . Agénésie du Gd Pectoral.
4 G. Isabelle née en 1971	orthophorie	discret	. bilatérale	bilatérale		...	normale		RAS.
5 L... Pierre 7 ans	Orthophorie	bilatéral	. Unilatérale avec Charles Bell +. (photos)	bilatérale		normale	normale	Absence totale de réponse du muscle D. int et du D. ext. Diminution des réponses du D. Inf. D. Sup. = normal. Atrophie de type Myogène	. Développement Intellectuel excellent. . Agénésie du Gd Pectoral (chef supérieur).
6 L... J. Pierre né le 15-3-1967. 1 an	Orthophorie	bilatéral	. bilatérale . Charles Bell +	bilatérale	oui	...	normale	. Potentiels d'Action faibles. . Aspect polyphasique (Deltoïde). . Vitesse conduction = Normale. Atrophie type Myogène	. Hypotonie des muscles de la ceinture scapulaire, nuque. . Complications Respiratoires par fausse route (→ Exitus à l'âge de 2 ans) . Sd Pyramidal. Retard Global.
7 T... Florent né le 13-9-1970 (prématuré de 7 mois 1/2)	Strab. Convergent. Hypertélorisme.	oui Epicanthus	. bilatérale	bilatérale	oui (Parésie)	...	normale		. Rétrognathisme . Division Palatine Postérieure. . Pli palmaire médian à G. . Pied bot bilatéral . Sténose de l'Artère Pulmonaire.
8 G... Philippe. né le 28-6-66 3 ans	Orthophorie	oui	. peu marquée	nette à gauche. discrète à droite	non	...	Normale		. Atrésie du C.A.E gauche.

Observations personnelles. Syndrome de Möbius.

RAPPEL HISTORIQUE

C'est vers la fin du XIXème que fut définie cette entité, avec HARLAN, Albreech von GRAEFE (qui décrit en 1880 une atteinte bilatérale du VI associée à un VII gauche, une perte du goût et de l'odorat), CHILSOLM en 1882, et surtout MOEBIUS en 1888. Déjà les idées divergeaient depuis la dégénérescence nucléaire secondaire (Moebius), l'agénésie nucléaire du VI et du VII (Heubner, 1900), les lésions supra-nucléaires (von allen & Ford) jusqu'à l'amyoplasie (Richard), la "dysembryopathie mésenchymateuse" (Dalloz), toutes hypothèses encore discutées...

Après Moebius, on retrouve dans la Littérature des descriptions associant plusieurs atteintes:

. V + VI + VII èmes paires

1. nucléaires:
. III + VII + XII èmes paires

. Pied-bot et lèvre supérieure (Alajouanine, 1930)

2. somatiques:
. Hydrocéphalie et Epilepsie (Aller, 1930).
. Micrognathie (Spatz & Ulrich, 1931).

En 1939, HENDERSON reprend les 61 cas jusqu'alors publiés, puis c'est HICK qui répertorie les malformations associées en 1943, VAN ALLEN & BLODI qui enregistrent des électromyogrammes (1962), ainsi que PAPST & ESSLEN, et enfin MAGGI qui regroupe les 156 cas dénombrés à cette période (voir tableau).
A ceux-ci, il faut ajouter les suivants:
-1 c. de RAGOZZINI (1960)
-1 c. de Mac DOUGAL (")
-1 c. de SOGG (1961)
-2 c. de DALLOZ (1964)
-1 c. de PITNER (1965)
-4 c. de CHAPTAL (1966)
-2 c. de MERTZ (1967)
-1 c. de JOLY (1968)
-1 c. de MAZZILI (1968)
-1 c. d' ANDREANI (")
-1 c. de BIZIEN (1969)
-2 c. de TRIDON (1969)
-1 c. d'OLSON (1970)
-2 c. de HAMISSIAN (")
-1 c. de HANSON (1971)
-5 c. de CERNE (")

ce qui porte à 183 les cas retrouvés dans les publications de 1888 à 1972.

LA CLINIQUE

Voici un enfant dont le visage est inanimé, le faciès atone avec des paupières tombantes et la bouche ouverte. Il louche et ses yeux ne regardent pas sur les côtés. On pense voir là un encéphalopathe, mais on constate que le niveau psychomoteur ou mental est en accord avec l'âge: Il s'agit en fait d'une DIPLEGIE FACIALE, d'une PARALYSIE OCULO-MOTRICE portant sur l'horizontalité du regard auxquelles peuvent s'ajouter des anomalies somatiques, des troubles trophiques surtout musculaires.

Syndrome de Mœbius
Photo nº 1 (ob. nº 1)
Signe de Charles-Bell.

Photo nº 2 (ob. nº 1)
Adactylie.
Main gauche.

Photo nº 3 (ob. nº 1)
Malformation du pied droit.

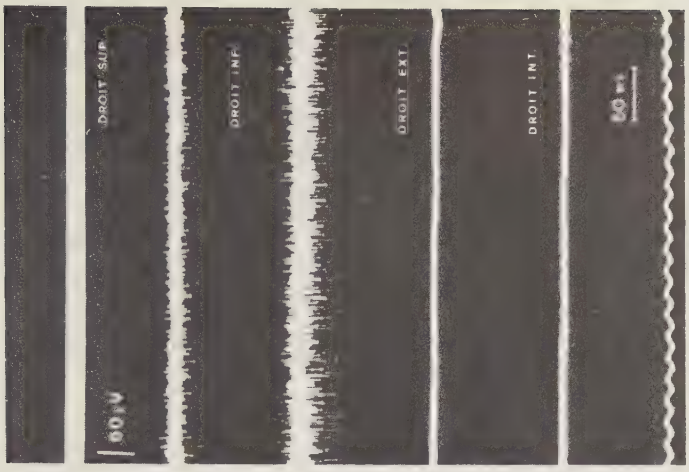


Photo nº 1 (ob. nº 5)
Syndrome de Mœbius. Électromyogramme.

Photo nº 2 (ob. nº 5)
Paralysie faciale gauche
Double ptosis.

Photo nº 3 (ob. nº 5)
Élévation normale.

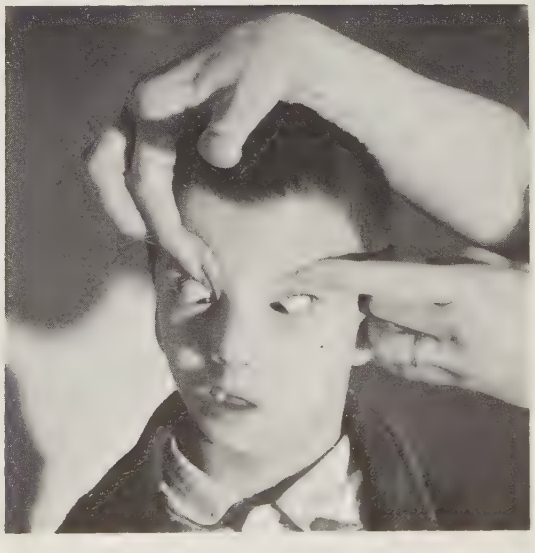


Photo nº 4 (ob. nº 5)
Convergence normale.

1-LA DIPLEGIE FACIALE où le ptosis bilatéral peut prédominer d'un côté, s'accompagner de lagophtalmie et xérosis (WALSH) voire ulcère cornéen. MAGGI signale 2% des cas avec hyposécrétion lacrymale.

2-LA MOTILITE OCULAIRE est surtout déficitaire dans l'ABDUCTION, et partiellement dans l'ADDUCTION, quelquefois dans la verticalité (HICK) ou au niveau des obliques (SPATZ & ULLRICH).

3-LA VISION BINOCULAIRE peut être normale mais durant la 1ère année peut apparaître un strabisme (qui existe parfois même à la naissance), en convergence dans 20% des cas.

4-L'EXAMEN NEUROLOGIQUE met en évidence des déficits multiples des paires craniennes: le V (Maggi= 8 cas, Henderson= 4 cas), le VIII (Hick), le XII (Maggi= 39 cas). Au niveau périphérique, c'est l'hypo- ou l'aréflexie ostéotendineuse, avec hypo- ou amyotrophie. TRIDON & Coll. décrivent l'abolition des réflexes idiomusculaires.

5-L'EXAMEN PSYCHOSOMATIQUE peut découvrir un retard dans 2% des cas, mais surtout des anomalies variables malformatives, au niveau de la
TETE: -Dystrophie crânio-faciale
-Epicanthus, aplasie de la caroncule
-Fente palatine, palais ogival
-Retrognathisme
-Atresie du CAE, malformation du pavillon de l'oreille.
Le TRONC:
-Atrophies des muscles pectoraux
-Atrophie du sternocleïdomastoïdien
Les MEMBRES:
-Syndactylie, doigt surnuméraire ou manquant, implantation basse du pouce,
-Pied-bot (33 CAS/156)
-Absence d'un segment de membre (évoquant le syndrome de Thalidomide)
... Au total pouvant réaliser un tableau dysraphique important avec spina bifida, syndrome de Klippel-Feil, situs inversus, anomalie de la charnière occipito-atloïdienne.

LES EXAMENS COMPLEMENTAIRES Sur le plan ophtalmologique, FO, tests colorés (lorsque l'âge le permet), le sens lumineux et l'E.R.G. sont normaux. Les electromyogrammes du muscle D.E. évoquent une atteinte nucléaire pour ANDREANI, GANDINI, ou supranucléaire (VAN ALLEN & BLODI). Sur le muscle orbiculaire des lèvres ou les muscles innervés par le VII, les tracés sont aussi en faveur d'une atrophie neurogène (tracé intermédiaire pauvre, ou même sans activité électrique) pour nombre d'auteurs, mais pour certains autres, il s'agirait d'un processus myogène car ils ont en effet constaté l'absence d'activité de repos ou des tracés interférentiels avec créneaux et pointes sans cependant de myopathie histologiquement patente à la biopsie, au total, et en tout cas pour ce qui concerne les cas étudiés dans notre service (Thèse de B. CERNE, 1971, ROUEN) y compris les nôtres, l'amyotrophie neurogène est certaine pour un seul cas, myogène pour deux cas.

On note rarement une perturbation de l'EEG.

Quant aux recherches biologiques, elles sont restées jusqu'à ce jour négatives, y compris la génétique.

d'après C. Maggi (1962)

	Equilibre Muscles Oculaires	Paralysie du : V	VI	VII	XII	Pied Bot	Malformations : thorax	membres	Retard psychique	Association
Alajouanine	conv.		++	++	++	++				
Alajouanine	conv.		++	++		++				
Alajouanine	conv.		++	++		++				
Alajouanine	conv.		++	++		++		+		
Gadwalader	conv.		++	++						
Cameron	conv.		++	++		++		+		
Cremona	conv.		++	++	+	++		++	+	Epicanthus.
Danis, 1948	conv.		++	++		++				
Danis, 1952	conv.		++	++	+	++	+			
Decourt-Perreau	conv.		++	++		++				Epicanthus.
Gierlich	conv.		++	++	+					
Guterman	conv.		++	++	+		+	+		Epicanthus. Aplasie caroncule.
Harrison-Parker	conv.		++	+	++	++			+	
Henderson	conv.		++	++		++				
Hicks, c. 4	conv.		++	++						
Law, c. 2	conv.		++	++		+				Bec de Lièvre.
Lennon, c. 1	conv.		++	++		++				
Lennon, c. 2	conv.		++	+		++				
Mayner	conv.		++	++	++		+	+		
Murphy-German	conv.		++	++			+	+		
Pinkhof, c. 1	conv.		++	++				+		Epicanthus · Hyposécrétion Lacrymale.
Reed, c. 1	conv.		++	++	+	++				
Reed, c. 2	conv.		++	++	++	+				
Richards, c. 2	conv.		++	++	+	++		+		
Snowball	conv.		++	++						
Welde	conv.		++	++	++					
Riggs			++	++	++					
Barraquer e coll.	binoc.			++	+					
Batten	binoc.	+		++	++					Epicanthus.
Bielchowsky, c. 1	binoc.			++						
caso personale (Maggi)	binoc.			++	++	++		++		
Depuis-Dutemps	binoc.			+						
Fry-Kassak	binoc.	+		++	++		+	+		
Fryer	binoc.			++					+	
Graefe	binoc.			++						Epilepsie
Gualdi	binoc.			+					+	
Harrison-Parker, c. 5	binoc.			+	+					Syndactylie
Harrison-Parker, c. 6	binoc.			++	++					Epicanthus
Harrison-Parker, c. 7	binoc.			++	++				+	Epicanthus
Hellstrom, c. 2	binoc.			++	++					
Hicks, c. 1	binoc.			++				++		
Hicks, c. 3	binoc.			++						
Iles	binoc.			++						
Law, c. 1	binoc.			++			+			
Meucci	binoc.			++	+					

d'après C. Hagg. (1962)	Equilibre Muscles Oculaires	Paralysie du: V	VI	VII	XII	Pied Bot	Malformations: thorax	membres	Retard psychique	Association
Mittermayer	binoc.			++		++		++		
Moebius	binoc.			++				+		
Morgan-Gayer	binoc.			++		++				
Nisenson e coll.	binoc.			++	+	++				Epicanthus, cord valga.
Nisenson, c. 2	binoc.			++				+	++	
Philipsen-Prams	binoc.			++	++	++				
Pinkhoff, c. 2	binoc.			++					+	
Reed, c. 3	binoc.	+		++	++	++				
Richards, c. 3	binoc.			++		++		+		
Rotten	binoc.			+						
Scrapinghier	binoc.	+		++	+			+		Epicanthus. Aplasie caroncule
Sprofkin	binoc.	+		++						
Waardenburg	binoc.			++	+					
Walsh, c. 1	binoc.			++	++					
Walsh, c. 2	binoc.			++	++					
Yasuna	binoc.			++						
Yasuna, c. 2	binoc.			++				+		
Yealland	binoc.			++	++					
Babonneix-Miget	conv.		++++	++	++					
Bielchowsky	conv.		++	++	++					
van Buskirk	conv.	++	++	++						Epicanthus.
Chisolm	conv.		++	++						Aplasie de la caroncule.
Evans, c. 2	conv.		++	+		++		++		Syndactylie.
Evans, c. 7	conv.		++	++						
Garahan-Cuccullo	conv.		++	++	++	++		+		Epicanthus.
Garahan-Cuccullo, c. 2	conv.		++	++		++				Epicanthus.
Gifford	conv.	+	++	++			+			Aplasie de la caroncule.
Harlan	conv.		++	++						
Hellstrom, c. 1	conv.		++	++	++					
Heubner	conv.		++	++	+					Hyposécrétion lacrymale.
Hicks, c. 2	conv.		++	++						
Karan-Acun	conv.		++	++						
Kirby	conv.		++	++	++	+				
Lichtfeld	conv.		++	++			+			
Nisenson, c. 3	conv.		++	++		+				
Propovici	conv.		++	++						Epicanthus.
Schmidt	conv.		++	++	++		+	+		
Stewart	conv.		++	++		++				
Evans, c. 1	conv.		+	+						
Abrahamson	binoc.		++	++	+					Epilepsie.
Bloch	binoc.		++	++		++	+			
Gutzman	binoc.		++	++		++	++			
Malbran	binoc.		++	++						
Peritz	binoc.		++	++			+		+	
Pfaundler	binoc.		++	++	+	+				
Beetz	binoc.	++	+	++			++		+	Ptosis. Oreilles malformées.
Beetz c. 2	binoc.		+							Oreilles malformées.
Balynt	binoc.		+	+	+					

ARGUMENTS ETIOLOGIQUES

Quels sont les éléments qui permettent de fixer le niveau des lésions?

A. En faveur d'une lésion supra-nucléaire, HEUBNER décrit des lésions anatomiques qu'il a découvertes: Bandelette longitudinale postérieure (et olives bulbaires, faisceau pyramidal, zone réticulée). VAN ALLEN & BLODI, ESSLEN & PAPST, MERTZ & WOJTOWICZ citent des cas sans atteinte ni neurogène ni myogène à l'E.M.G. Enfin, les biopsies musculaires.

B. En faveur d'une lésion nucléaire, on connait de nombreux cas d'hypo- ou d'aplasie anatomiquement vérifiée des noyaux des nerfs moteurs: HEUBNER, FOWLER, RENY, SPATZ & ULLRICH, WALLIS, CHAPTAL. On connait aussi les très nombreux E.M.G. de type atrophie neurogène (TRIDON & coll.), et la distribution "nucléaire" des paralysies, qui n'évoluent pas.

C. En faveur d'une lésion musculaire enfin, on relève:

-L'absence de troubles anatomiques nucléaires: WALLIS, SCHENCKE, DANIS HARRISON & PARKER-EVANS.
-L'atteinte myogène à l'E.M.G. (supra);
-Le type parcellaire de l'atteinte faciale (cf l'obs. de SCHENCKE).

Ces arguments contradictoires font encore hésiter entre deux écoles: Atteinte nucléaire puis secondairement musculaire, qui semble obtenir le plus de suffrage actuellement- ou bien atteinte nucléaire secondaire au trouble musculaire (EDINGER, MAIER, ORZECHOWSKI, VULPIAN, SOUQUES & MARINESCO cités par DALLOZ, NOCTON et par TRIDON).

Il est intéressant que ce syndrome s'associe souvent à un tableau malformatif en dehors de toute transmission génétique, ce qui ressemble à une embryopathie survenant entre la 3ème semaine et le 4ème mois. En exemple nous citerons le cas survenu chez des jumeaux publié par HANISSIAN et coll. (1970). Il faut malgré tout dire que l'on a décrit quelques rares cas touchant plusieurs membres d'une même famille: WILBRAND & SAENGER, FORTANIER, VAN DER WEIL & THOMAS.

En conclusion, les examens histologiques et les vérifications sont peu nombreuses et la lumière statistique n'est pas encore possible. L'avenir de ces enfants reste, malgré l'absence de trouble mental, sérieusement handicapé sur le plan moteur.

ASPECTS CLINIQUES

Il n'est pas dans notre intention d'énumérer toutes les formes cliniques rencontrées, mais de citer quelques aspects particuliers sans s'arrêter sur les formes selon la distribution des paralysies, selon l'aspect nucléaire ou myogène de l'étiologie, selon le développement de la vision binoculaire ou bienselon les malformations associées... Nous renvoyons le lecteur au tableau d'après MAGGI et à celui qui suit avec nos observations personnelles.

Par contre nous citerons le cas de SMITH & Col.= Syndrome de MOEBIUS + SYNDROME DE PIERRE ROBIN, et le cas de NEIMANN & PERSON= Moebius + MYOPATHIE ATROPHIQUE.

Nous citerons également l'association à une HYPERCREATINURIE, (WALLIS), à une OLIGOPHRENIE.

LE DIAGNOSTIC DIFFERENTIEL

Ne se pose pas en règle avec les paralysies isolées par atteinte des deux noyaux moteurs du VI, ou des deux noyaux du VII, et les paralysies dissociées du regard.

Il est par contre plus difficile en cas de tableau de grande dysembryopathie polymalformative, ou d'atteinte génétique associée.

-oOo-

A PROPOS DE 20 CAS D'APRAXIE OCULO-MOTRICE

Maladie de LOUIS BAR

Apraxie oculo-motrice de COGAN

Encéphalopathies diverses.

A T A X I E T E L A N G I E C T A S I E

(Maladie hérédo-familiale dégénérative)

-oOo-

HISTORIQUE

En 1926, SYLLABA & HENNER avaient décrit à propos de"l'Athètose double idiopathique et congénitale", des télangiectasies oculaires en parlant du "signe du réseau vasculaire" et en soulignant le caractère familial. Néanmoins, c'est Madame LOUIS BAR, à Bâle en 1941, qui donna son nom à ce syndrome à propos d'un cas, le décrivant comme: "Syndrome progressif comprenant des télangiectasies capillaires cutanées et conjonctivales symétriques à disposition naevoïde, et des troubles cérébelleux."

Cette affection fut un peu oubliée jusqu'aux publications de BODER & SEDGWICK, qui créèrent le terme d'"Ataxie-Télangiectasies et c'est à posteriori qu'on retrouva des cas comparables examinés antérieurement et souvent étiquetés "Choréoathètose familiale progressive". Après WELLS & SHY (2 cas familiaux, 1957), CENTERWALL & MILLER (2 cas, 1958), on pense pouvoir relier cette entité à la maladie de VON HIPPEL-LINDAU (GRUTZNER, 1959).

En 1960, PELC & VIC montrent l'association possible d'une alcaptonurie avec aminoacidurie. De nouveaux cas sont ensuite publiés: 1961, THIEFFRY, ARTHUIS, AICARDI & LYON (7 cas)-CASTAIGNE & GAMBIER (2 cas familiaux); 1962, SCHMITT & TRIDON (2 cas familiaux). En 1964, MILLER & GOODY reprennent la description initiale et placent cette affection parmi les ataxies héréditaires (Phacomatoses et Angiomatoses). La fréquence de l'hypogammaglobulinémie a déjà été notée (JUNGO & Coll. à propos de 4 cas, 1963) et se trouve confirmée: REED & COLL. sur 22 cas en 1966, BURTIN sur plus de 15 cas en 1968.

Actuellement, si DURHAM n'avait recencé que 50 cas en 1962, et BODER & SEDGWICK 101 en 1963, on compte près de 200 observations publiées.

OBSERVATIONS

Nous avons pu réunir, sur une quarantaine de dossiers d'apraxie infantile, 21 cas certains de syndrome de LOUIS BAR, dont nous avons rejeté 4 dossiers trop succints et un cas sans aucune atteinte oculaire. Parmi les 16 restant, quelques uns ont été repris pour juger de l'évolutivité et exploiter à l'intention des ophtalmologistes les dernières données:

O B S E R V A T I O N S

-oOo-

n°1: S... Christian, né le 4-6-1955.

Grossesse normale, PN= 3,700 kgs, cri immédiat. Père (32 ans et Mère (26 ans) bien portants. Un frère aîné BP.

Développement normal jusqu'à 17 mois. Marche libérée à 16 mois, propreté diurne et nocturne à 2 ans 1/2. Vers cette période, on commence à noter des CHUTES fréquentes, une fatigabilité rapide. Le médecin de famille constate alors une HYPOTONIE musculaire, des TELANGIECTASIES OCULAIRES, qui sont récentes. Il soigne successivement plusieurs épisodes infectieux pulmonaires.

A 5 ans, le diagnostic est porté. Les éléments sont déjà au complet. Ils vont évoluer.

A 6 ans l'activité est presque normale et autonome. A 10 ans, la marche est "ébrieuse". A 16 ans, elle sera pratiquement impossible.

A 6 ans, existe déjà une D.D.B. Infections cutanées, sinusiennes, broncho-pulmonaires se répètent chaque année. A 15 ans, complications pleurales sur broncho-pneumonie qui nécessite l'hospitalisation.

L'examen à l'âge de 16 ans révèle: Sur le plan NEUROLOGIQUE, chez ce grand infirme moteur qui se déplace en fauteuil roulant et supporte très mal les essais de rééducation à cause de son insuffisance respiratoire et sa fatigabilité, et suit des cours en école spécialisée avec un niveau de QI G. à 70:

- Une ATAXIE CEREBELLEUSE marquée, statique et dynamique, la station debout restant oscillante et tendant à la chute, sans aggravation par occlusion des yeux; la marche, jambes écartées, est impossible. Dysmétrie, hypermétrie et asynergie. La parole est scandée et nasonnée, le faciès est figé, la salivation excessive et le tremblement intentionnel mêlé de mouvements choréo-athétosiques qui perturbent d'autant l'écriture affirment:
- Le SYNDROME EXTRA-PYRAMIDAL.

Par ailleurs, l'HYPOTROPHIE staturo-pondérale est à 4 déviations standard sous la moyenne; il existe une déformation thoracique, un hipocratisme digital, une cyanose et un essoufflement rapides pour un effort minime. La force et le tonus musculaires sont diminués. Les réflexes O.T. sont pendulaires, le cutané plantaire en flexion, la sensibilité superficielle et profonde est normale. Plage d'alopecie pariétale gauche, cheveux fins et cassants.

Les TELANGIECTASIES sont cutanées (paupières inf. racine du nez et pavillon de l'oreille, avant-bras) et oculaires (conjonctive bulbaire) de siège typique horizontal.

LA MOTILITE VOLONTAIRE du REGARD est retardée, lente et saccadée; il se produit un phénomène de "CONTRA-VERSION" des yeux en même temps que la tête se déplace pour "attraper" la fixation. Parfois l'enfant s'aide des mains pour tourner sa tête lorsqu'on attire son attention sur les côtés.

La motilité automatico-réflexe est bonne ainsi que les mouvements conduits.

La convergence est peu maintenue. C/D=16/6.

VOD=0,2 avec (-0,75 à 30°)

VOG=0,2 " (") V. binoc.=0,5 et P_2.

La vision binoculaire existe. Il existe un petit nystagmus dans le regard latéral.

Le segment antérieur, le FO, la pupille sont Nx.

Sur le plan des EXAMENS COMPLEMENTAIRES, on obtient des signes de CARENCE IMMUNOLOGIQUE:

-Lymphopénie habituelle:

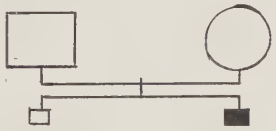
-Immunoélectrophorèse= ABSENCE d'IgA (et d'anticorps anti-IgA). Les G_1Gm et le G_4 sont diminués (et non chez les autres membres de la famille). Les clichés radiologiques montrent un élargissement des espaces intercostaux, des opacités basales en rapport avec les dilatations des bronches, et quelques bulles d'emphysème.

L'EEG est normal.

Le génotype probable est= $Gm^{1,21}/Gm^{4,5,8,10,11}$.

(On ne retrouve pas d'allotype Gm (2,1) produit d'un gêne maternel. L'absence de cet allotype dans le phénotype de l'enfant semblerait confirmer l'existence probable de gênes de régulation responsables de la synthèse des isotypes dont l'atteinte peut aboutir à la modification de l'expression phénotypique.)

Arbre généalogique:



20 ans 16 ans

Cette observation est relativement complète et très démonstrative de cette maladie.

-oOo-

n°2: G... Yves, né le 13-2-1959.

Famille de 4 enfants dont 2 jumeaux, et ce cas isolé. Grossesse normale, PN= 2,700 kgs. Famille bien portante.

A 9 mois, varicelle, rougeole et oreillons à la suite. A 2 ans n'est pas propre et ne marche pas. A 3 ans, propre mais ne marche pas seul. A 4 ans marche en se tenant au mur; parle mais avec très peu de vocabulaire. Le tableau apparait ensuite progressivement:

L'examen au cours de l'hospitalisation, à l'âge de 8 ans montre (6-7-1967): L'ATTEINTE OCULAIRE avec:

-Les télangiectasies conjonctivales

-Une motilité volontaire marquée par une "viscosité" et lenteur du regard qui se déplace par saccades.

-Une motilité réflexe conservée.

-Un nystagmus en fin de course latérale des yeux.

Le syndrôme CEREBELLEUX, avec

-La marche hésitante où les jambes écartées s'élancent trop loin en avant et de façon asynergique, entre-coupée de chutes, accompagnée de mouvements athétosiques.

-La station debout est difficile, attitude en "équin" et petits mouvements incessants des extrémités (impression d'instabilité et de "rattrappage d'équilibre").

-Dysmétrie et hypermétrie.

Le syndrôme EXTRA-PYRAMYDAL avec:

-L'hypertonie notamment de l'équinisme des pieds que l'on réduit à 10-15° difficilement, et hypotonie symétrique sur les segments des membres.

-Le faciès figé.

On note aussi une abolition des réflexes achiléens et une atrophie des muscles des jambes.

L'évolution s'émaille d'épisodes infectieux: Otites récidivantes, peumopathies qui réalisent à la longue un état chronique malgré les cures climatiques, avec images radiologiques en nid d'abeilles et comblement des culs-de-sac.

Sur le plan psychomoteur, on peut retenir le QI à 50 à l'âge de 10 ans.

-oOo-

n°3: C... Joaquin, né le 26-1-1958.

Troisième enfant d'une famille portugaise dont on n'a aucun renseignement. Grossesse normale semble-t-il.

Aurait eu une méningite à 6 mois. N'a parlé qu'à 2 ans 1/2. A marché vers 4 ans et mal. Très nombreuses bronchites. Hospitalisé le 11-5-1966 pour "séquelles de méningites", il présente en fait:

-Une atteinte oculaire avec télangiectasies conjonctivales (et auriculaires) bilatérales. La motilité volontaire du regard est déficitaire pour l'horizontalité et la verticalité, avec une course très lente et saccadée. Il existe une " contra-version " nette vers la droite et esquissée vers la gauche

-Une atteinte cérébelleuse, avec marche asynergique, mouvements choréo-athétosiques surtout à la station debout, une dysmétrie et hypermétrie.

-Des troubles de nature extra-pyramidale(faciès).

-Les réflexes achiléens sont abolis, les segments des membres sont hypotoniques et hyperlaxes.

L'enfant, qui bave constamment, qui tousse et paraît très encombré, insuffisance respiratoire (hipocratisme digital), est très hypotrophique: 15,600 kgs pour 1,08m à 10 ans. Cependant il comprend bien, marche et s'assied seul avec une autonomie assez bonne.

Les examens complémentaires montrent une discrète diminution des IgA et des IgG.

-oOo-

n°4: D... Jacques, né le 30-4-1952.

Antécédents familiaux et gestation: imprécisés.

Marchait à 19 mois, a commencé à parler vers 2 ans, aurait été soigné de chorée à cet âge. Poliomyélite A.A. avec syndrôme méningé inaugural à 7 ans, séquelles traitées par rééducation: Deltoïde Dt, biceps Dt et muscles fessiers. Présentait déjà auparavant des troubles de l'équilibre et des mouvements anormaux, qui se sont aggravés depuis. Il est hospitalisé le 13-6-66 pour "Athétose":

Le SYNDROME OPHTALMOLOGIQUE comprend une abolitionde la motilité volontaire des yeux dans les mouvements de latéralité, l'enfant arrive à fixer après un phénomène de rotation céphalique et contra-version. Des télangiectasies discrètes dans les angles commissuraux de la conjonctive bulbaire. Un nystagmus en fin de course de latéralité, et une motilité réflexe normale.

On retrouve d'autre part l'ataxie, la dysmétrie, la participation extra-pyramidale (faciès, rigidité spastique), les mouvements athétosiques (qui touchent la face ici). Les réflexes achiléens sont abolis, les rotuliens pendulaires (mais les cutanés plantaires en flexion).

Le retard staturo-pondéral est important, le QI = 67.Il existe un hipocratisme digital.

L'EEG présente quelques anomalies (ondes lentes postérieures à prédominance droite).

Diminution des γ et des β -globulines.

-oOo-

n°5: T... Annie, née le 16-2-1956.

Cas isolé d'une famille bien portante de 4 enfants (une F.C. de 2 mois et un Hématome rétro-placentaire). Grossesse et accouchement normaux, PN= 3 kgs.

Marche à 15 mois mais progrès difficiles, démarche "bizarre" pour la mère dès cette date, avec chutes ++. Bronchite grave à 3 ans. A 4 ans, les chutes sont de plus en plus fréquentes, un tremblement de la tête et des mains est apparu surtout lorsque l'enfant veut dessiner des lettres (la mère est institutrice). A 5 ans on remarque des mouvements anormaux des yeux.

L'enfant suit malen classe, commence à baver, tremble davantage. A 6 ans, rougeole compliquée de pneumonie. A 7 ans, le retard scolaire est patent; l'écriture est très irrégulière. Les chutes compromettent la marche.
Une bronchite se complique de pneumonie. Fin 1963, fracture de l'avant-bras lors d'une chute; dès lors, une tierce personne s'occupe d'elle. Hospitalisée le 2-7-64:

Les mouvements de latéralité des yeux sont lents et saccadés, mais l'excursion est complète. Le NOC est aboli. Il n'existe pas de télangiectasies au premier abord mais l'observation note que la vascularisation du réseau conjonctival atteint le limbe cornéen.(Il existe aussi un angiome stellaire de la main G. et des "varicosités"sur la fosse sus-épineuse).

On retrouve un syndrôme extra-pyramidal, une atteinte cérébelleuse et choréo-athétosique. Les achiléens sont abolis.

L'âge mental réel est de 5 ans 10 mois à 8 ans 5 mois. Le QI = 70. La parole est scandée, le graphisme imprécis.

Importante baisse des γ gA et des γ gM.

-oOo-

n°6: B... Patricia, née le 9-2-1956.

Cas familial: Une soeur cadette atteinte d'A-T. Père et Mère bien portants, ainsi qu'un frère et une soeur aînés. Grossesse et accouchement normaux. PN= 3,400 kgs.

Suivie depuis l'âge de 20 mois pour ATAXIE. Parle à 10 mois, marche à 19 mois, mais chutes +++ et mouvements anormaux athétosiques dès cette époque. Une première hospitalisation à 3 ans: Radios et EEG =RAS. Sinusites, bronchites répétées. A l'âge de 6 ans apparaissent des fines TELANGIECTASIES conjonctivales. Six mois après, elles sont considérablement augmentées. Traitement en cours:Majeptil et Alepsal. L'hiver 1963 est marqué par des bronchites récidivantes; une dilatation des bronches apparaît.
A 8 ans, on note l'importance et l'aggravation d'une ciphoscoliose. L'enfant est hospitalisée pour Ataxie-Télangiectasie (Pr. THIEFFRY):

Le tableau OPHTALMOLOGIQUE comprend une motilité volontaire lente et saccadée, dans les mouvements de latéralité et de verticalité, des secousses rotatoires de la tête avec phénomène de contra-version des yeux et contre-rotation compensatoire de la tête pour obtenir une fixation.
La motilité automatico-réflexe est normale. Le NOC est aboli toutefois.
La convergence est très diminuée. Les télangiectasies sont importantes (conjonctives, paupières et oreilles).

On retrouve une atteinte extra-pyramidale, choréo-athétosique, et cérébelleuse, avec abolition des réflexes achiléens.

Ebauche de syndactilie (2-3ème orteils), aspect de progerie des téguments du visage, tache café-au-lait (fesse dte), et retard QI=77 complètent ce tableau.

Diminution modérée des IgA.

L'évolution: le 14-XII-68 (12 ans et 10 mois) est constatée l'abolition des réflexes rotuliens, styloradiaux et cubito-pronateurs.
Le 12-1-1971, un peu plus de 2 ans après, les mouvements de verticalité sont diminués, aux épreuves commandées (les mouvements guidés sont meilleurs). L'enfant ne se déplace qu'en fauteuil roulant, la rétraction des ischio-jambiers et le pied gauche en varus équin aggravant l'ataxie.

-oOo-

n°7: B... Sylvie, née le 1-9-1960.

Soeur cadette de la précédente.

Ne présente sur le plan ophtalmologique qu'une dilatation anormale des vaisseaux conjonctivaux aux canthus externes (la Mère signale des yeux "souvent rouges") découverte après examen très soigneux et systématique. La motilité du regard est normale.

Atteinte extra-pyramidale et choréo-athétose sont nettes, sans troubles des réflexes.

Une coqueluche particulièrement grave et compliquée a provoqué à 3 ans une aggravation de ces troubles.

Diminution importante des γg-Globulines à cette date.

Une rougeole se complique peu après de bronchopneumonie gravissime qui entraine l'exitus avec lymphopénie terminale, malgré toute thérapeutique. Ce cas a pu être vérifié.

-oOo-

n°8: D... Philippe, né le 14-1-1952.

Cas isolé d'une famille de 4 enfants, bien portants, en ce qui concerne les 3 autres. Père décédé d'une rupture d'anévrysme, à 47 ans. Mère: Taches rubis; un naevus à l'épaule; ulcus duodénal; 5 F.C. Une tante DDB. PN=4,500 kgs (4ème enfant).

Marche à 1 an. A 15 mois, marche "sur la pointe des pieds" et tombe anormalement. Ne parle qu'à 3 ans. La mère remarque des mouvements anormaux des extrémités et des yeux "rouges". Séjour en aérium en 1955. Revient en famille après peu de temps car "troubles de la marche +++" qui s'améliorent dès la réintégration au bercail.
Mais les chutes restent fréquentes, les pieds sont écartés et en varus. Scolarisé à 4 ans (Maternelle): Se bat avec ses camarades qui le tournent en dérision pour sa démarche. On y note sa maladresse et le tremblement (de type intentionnel) à la saisie d'objets. A 9 ans coqueluche compliquée de bronchopneumonie. Nombreuses bronchites répétées ensuite. Hospitalisé en février 1962 pour retard psycho-moteur et troubles de l'équilibre.

L'examen OPHTALMOLOGIQUE révèle des télangiectasies typiques (conjonctives, paupière inf. et pavillon de l'oreille). A noter en plus un angiome stellaire de la joue G. et des taches café-au-lait. Motilité volontaire lente et saccadée en latéralité, nulle en verticalité vers le haut, lente vers le bas. Phénomène de contra-version des yeux lors de la rotation céphalique. Le NOC est présent mais s'épuise très vite.

On retrouve un syndrôme cérébelleux, l'athétose, la contracture extra-pyramidale; les achiléens sont abolis. Une épreuve calorique entraine un nystagmus violent d'hyperexcitabilité.

-oOo-

n°9: D... Jean-Luc, né le 8-2-1950.

Cas isolé d'une famille de 4 enfants, les 3 autres et les parents sont bien portants. Grossesse difficile (vomissements incoercibles), accouchement avec circulaire du cordon, premier cri au bout d'une minute environ, PN= 4 kgs.

Marche à 14 mois. A 2 ans les chutes fréquentes sont attribuées à une malformation de la hanche; scéances d'U.V... Varus équin constaté en 1958. En classe depuis l'âge de 6 ans 1/2, présente un gros retard scolaire. Les " rhumes " fréquents aggravent particulièrement l'état général. Hospitalisé le 29-7-1960 pour syndrôme cérébelleux et " injection conjonctivale ":

Télangiectasies oculaires "qui n'existaient pas à la naissance", étendues à la racine du nez, aux pavillons des oreilles. Les mouvements volontaires du regard sont abolis pour la verticalité, très lents pour la latéralité. Nystagmus horizontal en fin d'excursion. Mouvements automatico-réflexes normaux.

Atteinte neurologique: cérébelleuse, extra-pyramidale. Les réflexes achiléens sont abolis; hyperexcitabilité marquée à l'épreuve calorique vestibulaire.

Cet enfant peu éveillé est hypotrophique. Il a une DDB.
Les γ globulines et les β-2 A-globulines sont diminuées.

-oOo-

n°10: P... Annik, née le 4-12-1951.

Cas isolé. Père et Mère bien portants ainsi que le reste de la famille. Gestation normale, accouchemnt un peu long; PN=3 kgs, cri immédiat.

Sourit à 2 mois. A 8 mois, tient difficilement et peu de temps assise. A 13 mois, marche, mais de façon "ébrieuse" et celà ne fera qu'augmenter par la suite. Bronchopneumonie sur rougeole à 5 ans. Nombreuses " grippes ", angines, chaque hiver. Les télangiectasies seraient apparues vers 18 mois avec

l'atteinte cérébelleuse d'après l'enquête menée lors d'une hospitalisation le 5-9-1960 (9 ans):

Les télangiectasies, horizontales et équatoriales, rejoignent le limbe cornéen, et s'étendent aux canthus internes. Le regard volontaire est "visqueux" en latéralité, beaucoup moins en verticalité. Le RPM est lent, incomplet, fatigable rapidement.

On retrouve ataxie cérébelleuse, mouvements athétoïdes et rigidité extra-pyramidale. La marche est impossible sans aide. Les achiléens sont abolis.

Les β-A globulines et les α_2-globulines sont abaissées (Celles du père également).

-oOo-

n°11: D... Madeleine, née le 1-4-1959.

Cas isolé sur 7 filles, père et mère et soeurs B.P. Grossesse et accouchement normaux, PN= 4 kgs.

A 10 mois, tient mal assise. Episode infectieux avec état de mal convulsif de 24 h. suivi d'hypotonie durable. Parle à 4 ans, mais très mal. Propre à 5 ans. Doit être appareillée à 6 ans pour conserver une marche indépendante. Maladroite en mangeant.

Le 4-4-68 (9 ans), l'examen au cours de l'hospitalisation montre des télangiectasies discrètes des conjonctives bulbaires, une motilité automatico-réflexe des yeux très diminuée (la motilité volontaire est normale). Il existe un strabisme convergent alternant. Nystagmus dans le regard en haut à droite.

Par ailleurs, syndrome cérébelleux, extra-pyramidal. La parole est normale, les réfles sont épargnés.

Le retard staturo-pondéral est peu important, la force musculaire bonne, les infections rares. Cependant, les γ-A globulines sont abaissées. L'EEG est subnormal.

-oOo-

n°12: K... Yasmina, née le 12-4-1960.

Cas isolé, famille=RAS. Prématurée (7 mois 1/2) réanimée car ne crie pas et cyanosée.PN=2,450 kgs.

Hospitalisée à 1 an pour retard moteur. Puis à 2 ans: Ne tient pas assise, athétose à prédominance droite, petit nystagmus congénital, FO=Nx. Babinski bilatéral, EEG=N1. L'enfant ne mange qu'au biberon, à 26 mois, l'âge mental est de 7 mois pour le langage, 12 mois pour la coordination oculo-motrice, 7 mois pour le contrôle postural. A 5 ans, la contracture des membres inférieurs entraîne une ténotomie des adducteurs. L'enfant mange

alors seule, mais ses manipulations sont lentes, maladroites. A 8 ans, apparition des télangiectasies oculaires. Le langage comporte peu de mots, l'âge mental dépasse à peine 5 ans. A 9 ans:

Télangiectasies conjonctivales bilatérales s'étendant aux paupières inférieures, aux joues, à l'oreille droite. Il en existe également à la face dorsale des mains, des pieds, à la jambe et au genou droits. La motilité volontaire et réflexe est très diminuée, il existe une ébauche de contra-version des globes.

Troubles extra-pyramidaux, athétosiques. Abolition des réflexes achiléens, les rotuliens sont vifs, amples et polycinétiques. Signe de Rossolino bilatéral.

Le QI=50. Le poids est de 17 kgs à 9 ans, il existe un nanisme.

-oOo-

n°13: K... Marie-Dominique, née le 11-7-1950.

Cas isolé d'une famille bien portante, 1 frère, 1 soeur.

Nombreuses chutes et peu de progrès à la marche remarque la mère, vers 15 mois. La progression des troubles est discrète jusqu'en 1957 où des oreillons compliqués d'encéphalite sont suivis d'apparition de tremblement (intentionnel), ataxie, et anomalie de la motilité verticale des yeux. En avril 1958, on note un syndrôme cérébelleux très net. Il existe un strabisme convergent (hypermétropie, VOD=0,1 et VOG=0,6 sc), un nystagmus intermittent, des épisodes de "plafonnement du regard". FO normal. Ciphoscoliose. Hospitalisée en Janvier 1960, à 9 ans 1/2:

Télangiectasies oculo-cutanées (apparues depuis 2 ans). "Viscosité" du regard avec déficit des mouvements de verticalité, sans atteinte de la convergence. Motilité réflexe conservée, pas de phénomène de contra-version oculaire.

Ataxie, contracture extra-pyramidale.

Etat psychique et staturo-pondéral satisfaisants.

Discrète diminution des γ-G globulines.

-oOo-

n°14: P... François, né le 16-7-1964.

Cas isolé, famille bien portante, gestation et accouchement normaux, PN=2,900 kgs.

Marche "ébrieuse" à 18 mois, d'où hospitalisation:

Télangiectasies oculaires typiques, et cutanées plus discrètes. Les mouvements du regard sont saccadés, il n'y a pas de contraversion.

L'ataxie statique et dynamique est marquée, et s'accompagne de choréo-athétose. Le syndrôme pyramidal qui s'y ajoute est très important.

La palpation montre de nombreux ganglions inguinaux, axillaires et cervicaux.

Immunoélectrophorèse= γ-A et γ-M Globulines diminuées, β_2-Glucoprotéines augmentées.

Une biopsie nerveuse périphérique montre des gaines myéliniques gonflées, des cylindraxes véritablement "ballonnisés". Electromyogramme et vitesse de conduction nerveuse sont normaux.

-oOo-

n°15: D... Abdelkrim, né le 25-5-1963.

Cas isolé, antécédents familiaux=RAS. Antécédents personnels: apparition progressive des différents éléments suivants:

A 6 ans, cet enfant présente une atteinte des mouvements de latéralité du regard avec rotation de la tête qui précède celle des globes oculaires, qui présentent un phénomène de contraversion, inconstant. On note un nystagmus en fin de course latérale, un strabisme convergent alternant, l'abolition du NOC à gauche, qui s'épuise rapidement à droite. Il n'y a pas de télangiectasies.

Syndrôme cérébelleux, troubles extra-pyramidaux.

Psychisme normal. Examens complémentaires: incomplets.

-oOo-

n°16: D... Sylvie, née le 2-5-1965.

Cas isolé, 5 autres enfants et parents, ascendants Nx. a dû être réanimée à la naissance (bouche à bouche).

Ne tient pas sa tête à 1 an. Marche libérée à 4 ans 1/2, "comme un automate". Bronchites récidivantes nombreuses. A 5 ans, ne présente pas de télangiectasies, mais une atteinte de la motilité des yeux volontaire en latéralité. Les mouvements de poursuite sont normaux. On observe inconstamment un mouvement de contraversion des yeux. FO et ERG sont normaux.

Il existe par ailleurs une démarche cérébelleuse sautillante, et on observe une "danse des tendons" au cou de pied; atteinte extra-pyramidale et amyotrophie des membres inférieurs (loge antéro-externe++) associées. Les épreuves cochléaires et vestibulaires sont normales.

La chromatographie ne montre pas d'aminoacidurie suspecte.

L'électromyogramme révèle une atteinte de type neurogène périphérique distale (SPE), la vitesse de conduction est normale.

EEG= Quelques foyers de pointes-ondes rares et disséminées.

Immunoélectrophorèse= γ-G globulines en excès, γ-A G.diminuées.

TTL normal.

-oOo-

Au total, et avant de reprendre une description plus ordonnée de cette maladie, en tenant compte de la Littérature, sur ces seules observations on remarque:

Pour l'apparition des premiers troubles, une proportion de:

- Démarche ataxique = 56,3%
- Retard du développement psychomoteur = 31,3%
- Troubles infectieux = 13,1%

Pour l'atteinte oculaire:

- Motilité conjuguée des yeux touchée pour 15 cas / 16 = 93,7%
- Viscosité ("roue dentée oculaire") = 13 fois
- Motilité automatico-réflexe atteinte 3 fois (1 fois seule).
- Phénomène de contra-version des yeux = 9 fois
- Télangiectasies = 14 cas / 16
- Nystagmus spontané = 7 cas / 16
- Convergence déficiente = 13,1%
- Nystagmus Opto-cinétique atteint = 25%
- Strabisme = 23%
- FO normal 16 / 16.

Sur le plan général:

- Retard mental = 56 %
- Déficience immunologique = 87,5%
- Aggravation des troubles = 100%.

On remarque des cas où le phénomène de contra-version des yeux ne survient qu'à certains moments. Les biopsies montrent des atteintes nerveuses périphériques, de type dégénératif. Enfin la proportion de souffrance néonatale n'est peut-être pas négligeable: 1/4 des cas environ.

Nous avons fait un tableau récapitulatif:

Nous avons également dressé un tableau des cas récents publiés dans la Littérature depuis la revue très complète dans Médecine Infantile de Mars 1968, par M.Arthuis, en particulier nous ont beaucoup intéressé les cas de TERHEGGEN, KRAMER & HEIMANN, qui décrivent des anomalies vasculaires (tortuosités des vaisseaux du FO, angiome cérébral) et des anomalies chromosomiques. Egalement le cas de BROUCHET avec télangiectasies conjonctivales dès la naissance, l'autre avec néovaisseaux au FO. Et le cas de TERPLAN, RUTH KRAUSS, avec examen histologique des lésions nerveuses centrales et distales.
voir tableau:

-oOo-

TABLEAU COMPARATIF (Observations personnelles).

	Etat Général				Appareil Oculaire									Système Nerveux C.				
Cas n°	Nbre symptôme apparu à :	Ataxie	Choréo-athétose	Syndrome extra pyramidal	Télangiectasie cutanéo muqueuses	Télangiectasie oculaires	Motilité oculaire volontaire	Motilité oculaire réflexe	Motilité oculaire verticalité	Motilité oculaire Nystagmus O.C.	Strabisme convergence	Strabisme	Nystagmus	Retard Psycho-moteur	Retard Statuo-Pondéral	cas familial	Syndrome immunologique	notes
1	18 mois	+++	+++	++++	+++	+++	++	-			oui		+	+	+++		+++	
2	2 ans	+++	++	++++		+++	++	-			-		+	+++			+	
3	3 ans	+++	++++	++	+	+++	+++	-	++		oui			+	+++		++	
4	5 à 6 ans	+	+++	++	-	++	+++	-			oui		+	+++	+++		++	
5	15 mois	+	+++	+++	+	+	++	-		nul	-			+++			+	
6	20 mois	+++	+++	+++	++	++	++	-	++	nul	oui		+	+++		+	+	syndactylie - progérie - taches café au lait cutanées.
7	1 an			+++		+					-					+	+++	leucopénie terminale - nécropsie « lésions cérébelleuses.
8	15 mois	+++	+++	+++	+++	+++	+++		++++	faible	oui						+	Angiome stellaire. taches café-au-lait.
9	2 ans	+++		+++	+++	+++	++	-	++++				+		+++		+++	
10	15 mois	+++	++	+++		++	++	+			oui			+	+	+	+	Déficit des γ-G. Globulines chez le père.
11	1 an	+++		+		+	-	+++				+	+		+		+	
12	1 an	+++	++	+++	+++	++	+++	++			oui		+	+++			?	Réanimation Néonatale.
13	18 mois	+++	+++	+++	+++	++	++	-	+			+		-	-		+	Cypho-scoliose
14	18 mois	+++	+++	++++	+++	+	+										++	Adénopathies diffuses.
15	?	+++		+++	-	-	+++			faible	oui	+	+				?	
16	1 an	+++			-	-	++				oui	+					++	Réanimation Néonatale.

Notes.	Etat Général: Association morbide	Etat Général: cas familial	Etat Général: Sd Immunologique IgG.	Etat Général: Sd Immunologique IgM.	Etat Général: Sd Immunologique IgA.	Etat Général: Retard staturo pondéral	Etat Général: Retard psycho-moteur	Appareil Oculaire: nystagmus	Appareil Oculaire: convergence	Appareil Oculaire: strabisme	Appareil Oculaire: contre-version oculaire	Motilité Oculaire: N.O.C.	Motilité Oculaire: verticalité	Motilité Oculaire: réflexe	Motilité Oculaire: volontaire	Télangiectasie: cutanéo muqueuse	Télangiectasie: oculaire	S.N.C.: Sd extra pyramidal	S.N.C.: choréo athétose	S.N.C.: ataxie	Sd Symptômes apparu à :	Cas
	HODGKIN		↘		↘↘	-	-	-	+	-	oui		+	+	+++	+++	+++	++	++	++++	16 mois	BONNET MARIGNY
		+	↘	↗	↘↘						oui		-	-	++	-	++	+	++	++		KARITZKY 1
					↘						oui						+	++	+	++	12 mois	WAGSTAFF
Thymus Hypoplasie. Lésions histologiques du S.N.C.			(↗)	↗	↘						non		+	-	++	-	++	+	++	+++	9 jours	TERPLAN KRAUSS
		+									non				++		+		++	++	10 jours	1
		+									non				++		+		++	++	9 jours	ROLDAN & NEGRIE
		+									non				++		+		++	++	6 jours	
											non				++		+		++	++	12 mois	4
	LEUCOSE AIGÜE	+	↘	↘	↘	+					?				+		++	+	++	+++	1 jour	1
	Lympho-sarcome	+	↘		↗						?				+		++	++	++	+++	4 jours	2 FOIS
		+			↗	++					non				-		++	-	++	++	9 mois	3
		+	↘↘	↘	↗	+					non				-		-	-		+	15 mois	4
Néovaisseaux du FO Caryotype = Normal.						-					oui				+	++	++	+	+	+++	18 mois	1 BROUCHET
											oui				+		+++	+	+++	+	naissance	2
Gmq diminués (idem le père)		+			nulles						oui				++	-	++	++	+	++	18 mois	KARITZKY 2
Aspect tortueux des Vaisseaux du FO + cassures chromosomes.		+	Lymphopénie				+		+		non	nul			-	++++	++	++	++	++++	4 ans et demi	1
Courant granuleux Vaisseaux un peu tortueux au FO. Thymus aplasique.		+		"	↘				+	strab. convers. altern.	non		Gd. Oblique faible				+	+	+++	++	12 mois	2
BCG. non positivant (cuti négative) Aminoaciduric Cyphoscoliose . Pied-bot.		+		"		+	+++			strab. diverg.	non	faible	+	+	++		++++	++	+	+++	15 mois	3
taches café-au-lait (thorax) ondes θ diffuses à l'EEG.		+		"							non						+++	+	++	+	3 ans	TERHEGGEN KRAMER
		+				+	++	+ rotat.			non		Pr Oblique Hyper.			+	+ (6 ans)		++	+++	2 ans 8 mois	HEIMANN 5
Hémiplégie + Hémorragie méningée. Cassures chromosomiques en méd. phase - courant granuleux.	Angiome intra cérébral	+	+	+	+	-	+		-	-	non.	nul	-	-	++	++++	+++	+	++	+++	18 mois	6
Encéphalographie = Atrophie du Cervelet. Caryotype N!.							+	+			non.				+		+	+	+++	++	16 mois	7

DESCRIPTION CLINIQUE

Citons en exergue une étude de HARLEY-BAIRD & CRAVEN parue en 1967 dans les Archives d'Ophtalmologie de Chicago, donnant le rapport de fréquence des troubles cliniques suivants:

Ataxie cérébelleuse: 100%.
Télangiectasies oculo-cutanées: 100%.
Dysarthie: 100%.
Emission de bave: 100%.
Abolition de réflexes Ostéo-tendineux: 100%.
Apraxie oculo-motrice: 66%.
Nystagmus: 66%.
Strabisme: 33%.
Choréoathétose: 66%.
Hypotrophie staturale: 83%.
Retard mental: 83%.
Infections pleuro-pulmonaires: 83%.

Nous décrirons la forme complète, qui se voit chez l'enfant jeune, en sachant que l'éveil est donné au début par les troubles de l'équilibre ou de posture, le plus souvent, et que la symptomatologie s'aggrave peu à peu souvent en rapport avec un épisode infectieux: A la phase d'état on trouve:

1. LES TELANGIECTASIES

a) OCULAIRES d'apparition parfois très précoce, elles surviennent vers 2 ans et prennent de l'importance entre 4 et 6 ans. Elles manquent rarement. Elles sont symétriques et disposées surtout aux angles des paupières sur la conjonctive bulbaire. Elles sont fines, serrées, uniformes d'un rouge brillant, et à disposition horizontale. Leur aspect varie avec la fièvre et peut simuler une conjonctivite. Le biomicroscope révèle des veinules dilatées à trajet et calibre irréguliers, s'étendant à tout le réseau conjonctival, en triangle du limbe scléro-cornéen (qui est respecté en principe) aux angles commissuraux.

b) CUTANEO-MUQUEUSES d'apparition plus tardive et inconstante.

Elles atteignent les paupières, la racine du nez et le haut des joues, ainsi que les oreilles parfois, le devant du cou, la face antérieure des avant-bras, la face dorsale des mains, des pieds. Elles sont symétriques et s'effacent à la pression. Les muqueuses du voile du palais et de la voûte palatine sont parfois atteintes.

2. L'ATTEINTE NERVEUSE

a) LES TROUBLES OCULO-MOTEURS qui provoquent cette impression de fixité du regard car ils touchent la motilité volontaire essentiellement et parfois partiellement la motilité automatico-réflexe, voire elle seule (cf notre observation n°11). L'enfant n'arrive qu'au prix d'un effort long et soutenu à diriger son regard dans les six directions secondaires, avec une lenteur extrême et par saccades. Par contre, il suit plus aisément les mouvements d'un objet dirigé, quoique l'on constate encore quelques saccades et une lenteur qui s'exagèrent si la rapidité croît.

ATAXIE-TELANGIECTASIES: PHOTOGRAPHIES: (page suivante)

- A gauche, le malade, à droite l'enfant normal: Le film décompose les mouvements de la tête et des yeux. Au commandement, l'enfant normal porte d'abord les yeux puis la tête suit.
A l'inverse, dans la maladie de LOUIS BAR, c'est la tête qui se tourne d'abord (ici, vers la droite, et l'on note la "contra-version" des globes vers la gauche), et ensuite les yeux rattrapent par saccades leur retard. On aperçoit les télangiectasies sur les 2 photographies en bas à gauche.

(Clichés extraits de films provenant de la Collection personnelle du Dr M. ARTUIS).

Spontanément on observe une dissociation entre les mouvements de la tête (utilisés pour compenser le déficit oculo-moteur) et ceux des globes oculaires. Contrairement au sujet normal qui déplace ses yeux puis sa tête vers la direction désirée, ici c'est la tête qui se tourne d'abord, alors même que les yeux sont déviés dans le sens opposé: C'est ce que les anglo-saxons ont appelé la " contra-version " des yeux. Puis la tête étant placée en position "de fixation", les yeux la rattrappent très lentement.

On peut retrouver cette "contra-version" dans les mouvements passifs de la tête, mais les yeux se déplacent plus vite, et sans saccade.

Enfin l'amplitude de convergence peut être diminuée; le Nystagmus opto-cinétique (NOC) est souvent aboli; le RPM est le plus souvent normal ainsi que la pupille.

La nécessité de mouvoir la tête à chaque désir de fixation ou sollicitation explique cette mobilité incessante qui caractérise ces enfants. Le reste de l'examen oculaire est normal, si ce n'est un strabisme, ou des télangiectasies au FO (1 cas cité par J. FRANCOIS, 1 cas par BROUCHET).

b) LE SYNDROME CEREBELLEUX L' ATAXIE surtout, précoce, souvent la première en date à apparaître, dès l'âge de la marche, ou même avant en station assise; elle handicape l'enfant dans sa démarche "ebrieuse", s'accompagne de dysmétrie, d'hypermétrie et d'un tremblement intentionnel. La parole est lente et scandée. Un tiers est nécessaire pour les déplacements, très tôt.
Il faut noter l'absence de Romberg, d'altération de la sensibilité, de faiblesse musculaire.

c) LE SYNDROME EXTRA-PYRAMIDAL se traduit par un faciès figé, au sourire lent et stéréotypé, une salivation excessive. L'hypertonie plastique avec "roue dentée" s'accompagne très souvent de mouvements choréo-athétosiques des extrémités, volontiers en station immobile debout, et quelquefois de contractions musculaires arythmiques. On peut observer des attitudes vicieuses: scoliose, épaule déjetée.

d) L'ABOLITION des réflexes ostéo-tendineux, ACHILEENS en particulier est assez constante pour qu'on ne l'oublie pas. L'évolution montre que les rotuliens, le stylo-radial sont ensuite atteints peu à peu (observation n°6).

3. LES TROUBLES ASSOCIES où il faut souligner d'emblée la fréquence des infections bronchopulmonaires et ORL, qui se répètent et s'aggravent, entrainant dilatations des bronches, insuffisance respiratoire chronique, et des complications aiguës parfois terminales.

Le retard staturo-pondéral, la débilité mentale pour la moitié des cas sont plus ou moins importants; on a publié des malformations: Pied-bot, syndactylie, spina-bifida...

LES EXAMENS COMPLEMENTAIRES

Avec le classique syndrôme de déficience immunologique se traduit par un taux d'immuno-globulines modifié:
IgA très diminuées, IgG diminuées ou normales, IgM normales ou augmentées.
Par une absence ou une diminution des réactions d'hypersensibilité de type retardé (tuberculine, candidine) et un rejet tardif d'homogreffe cutanée.
Le taux des Lymphocytes est souvent abaissé, leurs caractères anormaux (TTB, test à l'uridine marquée); le système lymphoïde est assez pauvre, en particulier le thymus, hypoplasique.

L'Encéphalographie gazeuse montre quelquefois une dilatation du IVème ventricule par atrophie du cervelet. L'Encéphalogramme lui, est rarement perturbé. Le LCR est normal. On signale de rares cas avec albuminurie, hydroxyprolinurie ou alcaptonurie.

ANATOMIE PATHOLOGIQUE

1- Système nerveux central

Le seul cas vérifié parmi nos observations ne comprenait pas de troubles oculo-moteur. Seules des lésions cérébelleuses et des méninges cérébelleuses y ont été retrouvées.

Par contre le cas de TERPLAN & KRAUSS, cas familial isolé d'une jeune fille de 18 ans décédée à cet âge, dont l'apraxie oculo-motrice était nette (sans phénomène de contra-version rapporté toutefois), a été examiné en coupes frontales au niveau hémisphérique.

C'est ainsi qu'on a pu voir des cicatrices gliales avec dépôts hémosidériques et processus de démyélinisation; l'hémosidérine restant proche ou au niveau des parois veineuses de veines distendues. Ceci a été constaté dans la substance blanche du lobe frontal, à plusieurs niveaux de l'aire pariétale, du lobe temporal, de la couche sous-corticale du lobe occipital, et dans la capsule externe. Des amas hémosidériques plus fins siègeaient dans la substance blanche de la frontale et de la pariétale ascendantes. De fins nodules gliaux (plus ou moins nettement délimités) étaient situés dans la frontale ascendante tout contre le toit du ventricule latéral, accompagnés d'une discrète infiltration lymphocytaire, ainsi que dans l'aire pariéto-occipitale tout près de la paroi de ce même ventricule, et au niveau de la 6ème couche du Noyau de Reil, des couches optiques et du corps calleux; des aspects de démyélinisation s'y associaient.

On a noté par ailleurs une dissémination lymphocytaire au niveau des parois des veines et des capillaires des lobes frontal, temporal, du striatum, des pédoncules et des méninges du lobe de l'hippocampe, ainsi que des ectasies capillaires et veineuses dans les aires frontales, la région sous-épendymaire, la capsule interne, et des ectasies artériolaires dans les méninges.

Ces lésions ont été décrites par d'autres auteurs, STRICH en particulier.

2- Cervelet

Il s'agit pour tous les auteurs d'une atrophie, surtout des cellules de PURKINJE, rarefiées et altérées aspect " en corbeille vide ", aux fibres épaissies, et également au niveau de la couche des grains qui présente des gonflements sphériques ou côniques sur le trajet des rameaux émis par les cellules de PURKINJE, qui évoquent une dégénérescence chronique.

La substance blanche est moins dense que sur une coupe normale et "spongieuse" d'aspect. Il existe des ilôts de cellules du cortex en pleine substance blanche, ou bien des cellules de PURKINJE anormalement situées dans la couche des grains ou la couche moléculaire externe: c'est une disposition HETEROTOPIQUE.

Enfin, les méninges sont siège de petites proliférations fines des vaisseaux, équivalent des télangiectasies semble-t-il.

3- Moëlle épinière

On y trouve des zones de démyélinisation: Cordons postérieurs, ou de réaction cicatricielle gliale: cornes antérieures. Ces lésions sont retrouvées à plusieurs niveaux, et remontent dans la protubérance, le mésencéphale.

4- Système nerveux périphérique

Les racines et les nerfs peuvent présenter une fragmentation ou un épaississement de la gaine de myéline, et un calibre de l'axone irrégulier voire très augmenté.

5- Viscères

Le THYMUS est soit réduit à une médulla sans cortex, plus ou moins appauvri en thymocytes, en corpuscules de Hassal; soit absent.

Les GANGLIONS sont normaux ou atrophiés, pauvres en follicules lymphoïdes, en plasmocytes et en lymphocytes (même aspect au niveau de l'appendice).

La pulpe blanche splénique est également atrophique.

Pour mémoire, rappelons les bronchectasies.

-oOo-

Ces lésions histologiques sont retrouvées dans notre observation n°7 en partie, et par TERPLAN & KRAUSS, STRICH, COURVILLE, BODER & SEDGWICK, CENTERWALL & MILLER, OSETOWSKA & TRACZYNSKA, SOURANDER & Coll. Toutefois signalons que d'autres auteurs n'ont pas toujours retrouvés de lésions vasculaires.

-oOo-

FREQUENCE ET HEREDITE

La maladie de LOUIS BAR atteint de façon irrégulière les familles, en général plusieurs membres des deux sexes et de façon variable: Il s'agit d'une transmission AUTOSOMALE RECESSIVE. Nous avons compté 19 cas familiaux sur 41 depuis 1968, cette répartition obéissant aux lois du hasard. Mac KUSICK & CROSS envisageraient soit la conjugaison de 2 gènes récessifs transmis par les ascendants, soit (avec plus de réserve) l'action d'un seul gène récessif qui "ferait surface".

ELEMENTS PATHOGENIQUES

Les désordres histologiques (réaction gliale, hétérotopie, télangiectasies méningées, démyélinisation touchant le système nerveux central et périphérique, rappellent certaines dysplasies neuro-ectodermiques.

L'existence d'angiome cérébral, de prolifération capillaire, veineuse ou artériolaire, d'anomalie cutanée type angiome stelleire, tache café-au-lait, rappellent la classification (prudente...) de cette entité parmi les phacomatoses par certains, alors que d'autres n'y voient qu'une dégénérescence cérébelleuse.

On pourrait en effet évoquer ici le rapprochement avec la maladie de FRIEDRICH, ses paralysies oculo-motrices, son syndrôme cérébelleux, son instabilité choréïforme, son syndrôme cordonnal postérieur avec abolition précoce des réflexes tendineux, hypotonie -MAIS troubles de la sensibilité profonde, ainsi que le varus équin des pieds, la ciphoscoliose, la débilité mentale, le syndrôme pyramidal restant un signe différentiel important.

D'autres auteurs font un rapprochement plutôt avec les collagénoses, du fait de l'association à une sclérodermie, à une polyarthrite rhumatoïde, une dermatomyosite, et de l'amélioration par traitement corticoïde.

On peut être tenté d'expliquer le déficit immunologique par l'atrophie du thymus qui garde souvent un aspect embryonnaire, de la rate, ou des ganglions, peu lymphoïdes. On pourrait invoquer un défaut de développement du Mésenchyme de nature héréditaire, mais le lien entre atteinte nerveuse et carence immunitaire nous échappe.

ZELLWEGER & KHALIFED ne trouvent pas d'anomalies chromosomiques mais HETCH note une importante proportion de cassures chromosomiques, ainsi que TERHEGGEN. Par ailleurs notre observation n°1 met en évidence l'absence d'un allotype maternel chez l'enfant, ce qui semblerait rendre probable la modification ou l'atteinte de gènes " régulateurs " de l'expression phénotypique.

En ce qui concerne les troubles oculo-moteurs, on peut penser semble-t-il que les lésions histologiques retrouvées au niveau des zones où passent les voies cortico-oculo-céphalogyres sont responsables tout au moins pour partie, mais il serait souhaitable de retrouver ces lésions dans un nombre de cas statistiquement parlant, ce qui est difficile, compte tenu du petit nombre de vérifications pratiquées. (Voir schéma anatomique de rappel).

-oOo-

EVOLUTION

Elle est dominée par trois faits: a) La fréquence des affections des voies respiratoires, qui engagent le pronostic vital soit lors de complications suraiguës, soit à long terme par insuffisance respiratoire chronique.

b) L'infirmité motrice qui s'aggrave avec le temps, et qui limite la réadaptation lorsque le psychisme est normal, ou sans ressource en cas de débilité.

c) La fréquence de la survenue d'affection maligne, nous citerons le tableau suivant d'après TERHEGGEN, KRAMER & HEIMANN:

- 3 Lymphogranulomatoses,
- 4 Lymphosarcomes,
- 5 Réticulosarcomes,
- 4 Leucoses aiguës,
- 1 Dysembryome,
- 1 Histiocytose X,
- 1 Médulloblastome,

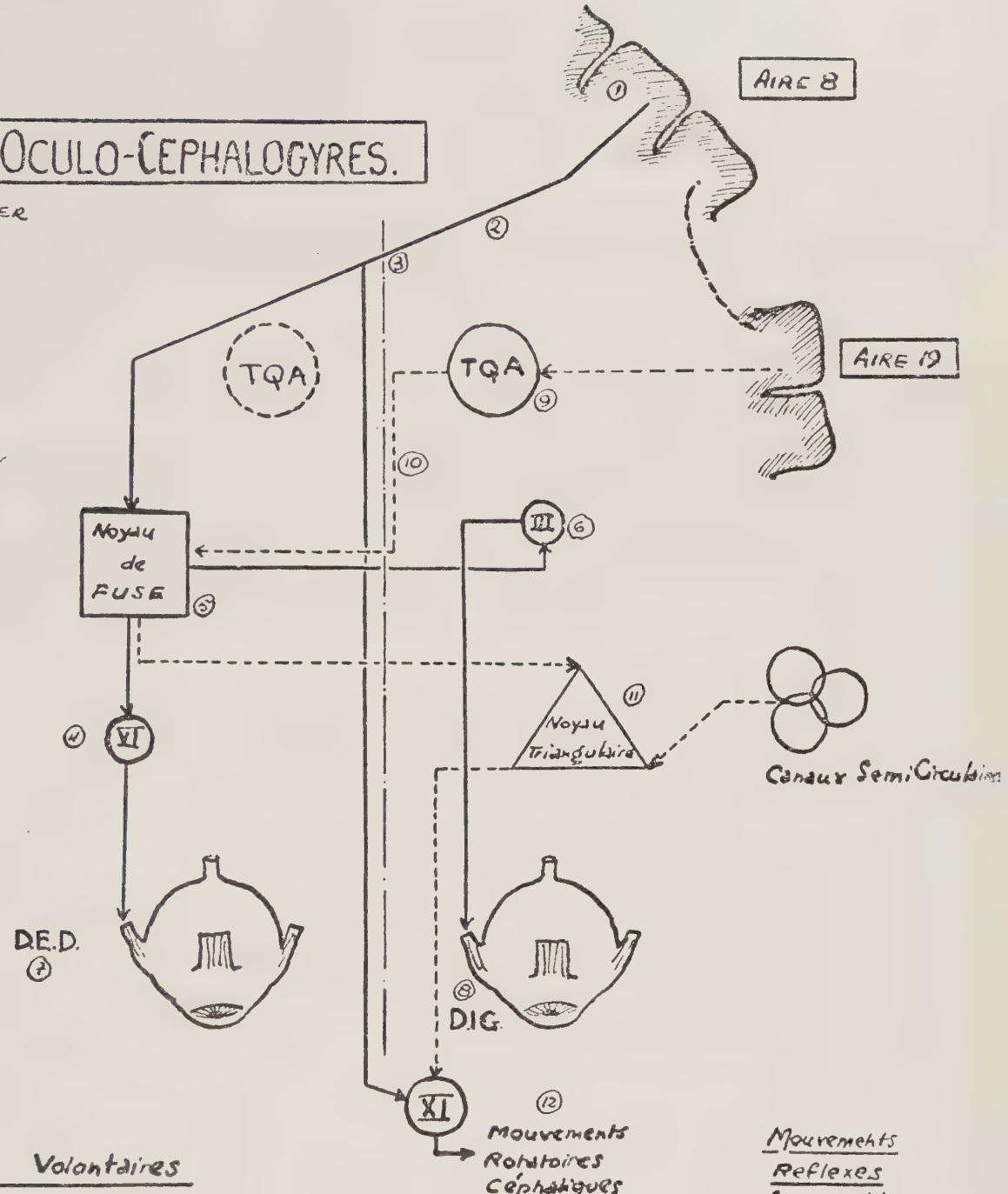
auxquels nous ajouterons 1 Hodgkin, 2 Lymphosarcomes, 2 Leucoses aiguës, ce qui avoisine les 16 % de survenue tumorale.

La mort survient en moyenne vers la 25ème année, le cas le plus âgé connu est de 30 ans .

-oOo-

VOIES CORTICO-OCULO-CEPHALOGYRES.

d'après DUKE-ELDER



Mouvements Volontaires

① Centre frontal Oculogyre. (action suppressive). ← Faisceau d'Association → Aire Occipitale (19).
② Faisceau Géniculé (capsule interne).
③ Pied du Pédoncule (décussation).
④ Noyau du VI et Centre des Mouvements de latéralité ⑤ ← ⑨ Tubercules Quadrijumeaux ← ⑩ Faisceau Longitudinal Post.
↓ Noyau du III controlatéral ⑥ ← ⑪ Voies Vestibulaires ← Canaux Semi-Circulaires
⑦ Droit externe ⑧ Droit interne controlatéral
⑫ Noyaux Céphalogyres croisés

Mouvements Réflexes (en pointillés).

Faisceaux d'Association = Faisceau fronto-Occipital.
Circonvolution du Corps Calleux.
Bandelette Sensorio-Visuelle d'Elliot Smith.

DIAGNOSTIC DIFFERENTIEL

Il se pose rarement avec les apraxies oculomotrices acquises qui en principe ne présentent pas les troubles associés bien particuliers et nombreux, de la maladie de Louis Bar.

Par contre, les dégénérescences comme la maladie de Friedrich posent plus de problèmes différentiels, mais les signes pyramidaux, l'atrophie optique, l'absence de télangiectasies, sont des caractères immédiatement distinctifs.

On cite classiquement la maladie de Von Hippel-Lindau, la maladie de Hartnup, le Xéroderma pigmentosum, l'Erythrose télangiectasique congénitale (Bloom), la maladie de Rendu-Osler-Weber, dans le diagnostic des télangiectasies oculaires.

LE TRAITEMENT

On peut tenter de compenser la carence immunitaire par des injections périodiques de gammaglobulines, qui donnent une amélioration transitoire, lors des moments critiques.

La rééducation fonctionnelle est utile mais limitée d'autant plus que le handicap moteur est important, croissant, et accompagné de débilité.

Les accidents respiratoires doivent être soignés par antibiothérapie, aérosols, voire en milieu spécialisé au stade d'insuffisance respiratoire. Gymnastique thoracique, abdominale, exercices de drainage sont très utiles.

La chimiothérapie est souvent insuffisante en cas d'Hémopathie maligne. Enfin, on peut déconseiller d'autres grossesses.

-oOo-

APRAXIE OCULO-MOTRICE DE COGAN

-oOo-

HISTORIQUE — C'est COGAN qui a décrit en 1952 pour la première fois cette atteinte des mouvements volontaires de la latéralité, apparaissant dès les premiers mois de la vie. Il citait 4 cas répartis chez des enfants de 2 ans 1/2 à 9 ans. Des cas furent ensuite publiés, mais il faut dire que les recherches anatomiques restent limitées du fait de l'évolution favorable de ces troubles.

FREQUENCE ET HEREDITE — Cette anomalie serait plus fréquente dans le sexe masculin et, si les cas paraissent plutôt sporadiques, on a décrit des transmissions ou plus précisément des atteintes " frère et soeur " et entre vrais jumeaux, ainsi que l'association à des malformations qui donneraient à penser qu'il s'agirait d'une anomalie embryonnaire à incidence familiale. En 1970, ATILIO NORBIS & VIFIA comptaient 17 cas congénitaux publiés.

DESCRIPTION CLINIQUE — La Semeïologie suffit au diagnostic souvent assez précoce de cette affection, lorsque les parents s'aperçoivent que l'enfant regarde " en coin ", qu'il est peu intéressé par les sollicitations visuelles un peu latérales ou qu'il saisit avec maladresse les objets tendus sur les côtés. Puis les mouvements de poursuite oculaire s'avèrent saccadés, ce sont les difficultés de lecture à la scolarisation, les chutes à la marche ou en courant lors des virages. Le signe qui amène le plus souvent à consulter semble-t-il serait l'observation de SECOUSSES ROTATOIRES et SACCADEES de la TETE:

Il s'agit essentiellement d'une rotation de la tête cherchant à compenser la déficience des mouvements volontaires horizontaux des yeux, et s'effectuant vers la sollicitation par saccades.

Les yeux, eux, sont simultanément portés à l'opposé par réflexe vestibulaire exacerbé anormalement. La rotation de la tête leur permet d' " accrocher " du regard l'objet voulu, puis la fixation pouvant dès lors être maintenue, la tête revient (contre-rotation) pour s'aligner en position habituelle. Le tout en moins d'une seconde.

L'enfant peut ainsi passer d'un point de fixation à un autre avec chaque fois ce mouvement 1. rotation de la tête (+ contra-version des globes), 2. fixation "saisie au vol" et tenue, 3. contre-rotation de la tête et poursuite de compensation.

Le reste de l'examen oculaire montre une convergence, une verticalité, une phorie normales, ainsi que le champ visuel en position primaire, l'aspect biomicroscopique, le FO, la musculature et l'acuité. On relève 4 cas de strabisme convergent, et un divergent dans la Littérature, on cite aussi le pseudo-torticolis (STERN-BERG-RAAB).

L'examen somatique peut découvrir hallux valgus, palme interdigitale (URRETS ZAVALIA), mais par ailleurs, il n'existe pas de trouble neurologique (à part: spasmes de convergence, secousses nystagmiformes sur un côté, voire nystagmus rotatoire), et l'intelligence est normale.
Sur le plan complémentaire, l'EEG est normal, le NOC peut montrer une absence de phase rapide avec blocage en position extrême vers le sens rotatoire des images.

PATHOGENIE Il est intéressant d'évoquer ici le syndrome de BALINT:
Là aussi le regard volontaire ou commandé est impossible, et pour interrompre sa fixation le patient doit fermer les paupières ou mettre sa main en écran devant les yeux. Par contre, là aussi le regard peut errer sans but dans toute direction. Peuvent être associés agnosie, apraxie visuelle, aphasie et syndrome pyramidal.

Son étiologie est vasculaire: Thrombose du sinus longitudinal supérieur (COGAN), anoxique: Arrêt cardiaque (ESTEVE & SARAUX), traumatique: Plaie parbalie (SMITH & HOLMES), infectieuse: Méningo-encéphalite, ou tumorale. Les lésions siègeraient sur les 2 hémisphères, parasagittales.

En ce qui concerne l'apraxie oculo-motrice de COGAN qui ressemble beaucoup à celle de la maladie de LOUIS BAR, les données anatomiques sont également insuffisantes. Par contre la seule semeïologie permet de faire des rapprochements avec les stades de développement avant maturité des fonctions visuelles: Si déjà à la naissance, l'excitation rétinienne provoque bien 1. Version des yeux, 2. rotation de la tête, chez le prématuré par contre, on peut voir ce mouvement de contra-version oculaire dû à la stimulation labyrinthique et proprioceptive (muscles du dos et de la nuque).

De même, on sait que normalement la stimulation extra-fovéale rétinienne est transmise par les voies optiques à l'aire visuelle qui la diffuse à l'aire pré-striée occipitale, ce qui provoque après intégration, une réponse cortico-tegmentaire et une version controlatérale des yeux (c'est à dire vers la stimulation). Or cette réponse est plus ou moins régulière selon l'état de maturation et juste après la naissance, DAYTON obtient des enregistrements de mouvements de poursuite saccadés. Plus tard, (la fixation est mature dès le 4ème mois environ), le mouvement de version est rapide, régulier et ample, et les yeux compensent tout écart entre l'axe visuel principal et le point de fixation lors de la rotation de la tête (contre-version compensatoire).

Dans la coordination de l'enchainement des fixations successives (qui aboutissent à une fixation finale choisie), on connait le rôle du faisceau fronto-occipital inférieur, qui exercerait une action suppressive sur les aires occipitales: Citons les expériences de CROSBY, YOSS & HENDERSON (1952) qui montrent la prépondérance d'une stimulation frontale sur une stimulation simultanée pré-occipitale, et celles de CLARK & LASHELEY, où la destruction du faisceau fronto-occipital inf. entraine la perte du mouvement d'attraction des yeux (conservé cependant pour d'autres stimuli: auditifs par exemple).

LYLE propose l'hypothèse suivante, en se basant sur le cas qu'il a publié en 1961, considéré comme typique et qui se révèla au bout d'un an la manifestation précoce d'un médulloblastome du plancher du IVème ventricule, complètant peu à peu sa symptomatologie avec troubles moteurs des membres inf. et H.I.C., qui fut opéré: Les voies cortico-bulbaires (venant de l'aire motrice

pré-frontale) seraient atteintes (comprimées dans le cas de LYLE) dans la zone où convergent le faisceau cortico-tegmentaire (venant de l'aire pré-occipitale) et les voies labyrintho-vestibulaires, au niveau du tronc cérébral. En levant cette compression, il y aurait récupération des mouvements volontaires horizontaux des yeux. Il s'agit là en somme de lésion de la formation réticulée paramédiane au niveau de la protubérance. On n'a pu déceler de centre de la motilité volontaire anatomiquement délimitée, (WAGMAN, BENDER & SHANZER), et d'autres hypothèses sont possibles: Lésions plus hautes? SMITH fait état d'anomalies des trous de MONROE avec dilatation ventriculaire; d'agénésie du corps calleux et dilatation kystoïde du lobe occipital; de macrocéphalie familiale. STENVERS s'interroge sur la perte de la phase rapide du N.O.C. dont les voies passent par le centre semi-ovale, la région basale du pli courbe, reliant pôle occipital et lobe frontal. Pour COGAN la guérison (transitoire) du cas de LYLE serait dûe à la lésion per-opératoire des noyaux labyrintho-vestibulaires.

Il évoque plutôt une anomalie parasagittale bilatérale de développement embryonnaire soit du cortex soit des connexions. La bilatéralité des lésions expliquerait l'absence de suppléance. Enfin devant les cas "frère-soeur" et "jumeaux" on peut formuler l'hypothèse d'un facteur familial (ROBBLES, 1966).

EVOLUTION

Il semble que l'apraxie DIMINUE avec le temps, surtout les saccades rotatoires qui deviennent moins fréquentes. Les difficultés de lecture, les chutes aux demi-tours, bénéficient à la longue de la rééducation. WALSH cite 2 cas où la lenteur et l'hésitation des mouvements oculaires persistent, 1 cas où ne reste que quelques secousses rotatoires discrètes. Parfois disparus durant la première décade, ces troubles peuvent réapparaître dans la deuxième à l'occasion d'efforts: course après un ballon, descente d'escaliers. Le patient peut en général poursuivre ses études et mener une vie sensiblement normale.

DIAGNOSTIC DIFFERENTIEL

Nous citerons essentiellement:

1. La maladie de LOUIS BAR, qui présente souvent le mouvement de contra-version des yeux, l'atteinte volontaire, mais si les saccades (qui touchent plus les globes que la tête) existent aussi, la verticalité est quelquefois atteinte et surtout les troubles associés sont bien distincts.
2. Les atteintes extra-pyramidales avec pseudo-ophtalmoplégie, où l'on retrouve le phénomène de la roue dentée à tous les niveaux. Les antiparkinsonniens diminuent ces troubles.
3. Les apraxies oculo-motrices acquises, qui ne présentent pas de mouvements compensateurs de la tête en règle.
4. Le phénomène de ROTH BIELCHOWSKY atteint la verticalité et non les réponses d'origine vestibulaire.

-oOo-

OBSERVATIONS Les cas publiés qui nous ont retenus comprennent les 29 cas regroupés par COGAN en 1966 (Canad. J. Ophtal.) peu après la publication du 15ème cas mondial (STERNBERG-RAAB, 1965). ROBBLES a publié 2 cas depuis (1966), HIRT, KRAUER & WIESER, 1 cas (1967), SACHS, 3 cas (1967), COLENBENDER, 1 cas (1970), A. NORBIS, BRESSE VIFIA, 1 cas (1970), et nous y ajouterons notre observation:

Obs. de: D... Christian, né le 25-3-1968.

Vu en consultation à l'âge de 3 ans pour "anomalie oculaire" constatée très tôt par les parents, et adressé par le médecin de famille (pédiâtre).

Sur le plan des antécédents, il ne semble rien exister d'anormal d'après les parents. Il s'agit d'un fils unique.

L'examen montre un enfant qui semble en bonne santé, sans retard staturo-pondéral: P=14,5 Kgs pour une T de 95,3 cms. PC=50,5 cms. Il est propre, mange seul à la cuillère, son langage est un peu inférieur à la normale pour son âge. Le QD n'est pas donné.

Sur le plan ophtalmologique, on constate:
- Dans un contexte de mouvements incessants de la tête, une déficience très nette des mouvements de latéralités des yeux, notamment dansles stimuli sur les côtés. Lorsqu'on appelle l'attention de Christian, il tourne la tête mais ses yeux partent en sens contraire: contra-version oculaire nette; puis saisissent en quelque sorte la fixation, et la maintiennent alors que la tête revient pour se placer dans l'axe visuel. La verticalité, elle, semble respectée.
- Les mouvements de poursuite se font dans tous lessens, sans limitation. Les mouvements guidés sont également normaux.
- La convergence est normale.
- Le test à l'écran montre l'orthophorie de près et de loin.
- Le champ visuel, si tant est qu'on peut en juger à cet âge, semble normal selon une approximation, d'après les réactions de l'enfant stimulé par la lumière de l'ophtalmoscope.
- Le biomicroscope et le FO ne montrent rien d'anormal.
- Spontanément, les yeux se déplacent latéralement sans difficulté.

Sur le plan général, l'examen ne montre pas de trouble neurologique, ni retard mental. La marche est un peu handicapée par le trouble oculo-moteur, et les chutes surviennent volontiers lorsque l'enfant va plus vite et veut changer de direction.

Au total, l'impression donnée par cet enfant ressemble beaucoup à celle donnée par quelques-uns de nos cas de maladie de Louis-Bar, mais sans télangiectasies, et sans le cortège neurologique, immunologique et infectieux, et surtout sans le gros retard qu'on y retrouve dans plus de la moitié des cas.

Les examens complémentaires pratiqués sont normaux, en particulier l'immunoélectrophorèse, et le test tuberculinique est positif après BCG. Il n'y a pas d'amino-acidurie anormale.

-oOo-

APRAXIE OCULO-MOTRICE

ET

ENCEPHALOPATHIES

-oOo-

Les 3 observations qui suivent présentent également une apraxie oculo-motrice, mais les troubles associés les distinguent des deux affections précédentes. L'importance du retard psycho-moteur, en particulier les gros troubles de préhension, de développement du langage, de posture, pour les deux premiers cas, ainsi que le sexe féminin (on sait que l'apraxie de COGAN touche surtout le sexe masculin),semble écarter le rapprochement avec les descriptions actuelles de l'Apraxie oculo-motrice de COGAN. Le troisième cas pourrait être considéré à première vue parmi les "états frontières" des angiophacomatoses car il associe angiomatose cutanée disséminée à prédominance droite, taches achromiques, et hémi-hypertrophie gauche de toutes les parties molles, avec anomalies des téguments (épaissis, "frippés"), et hydrocéphale. Dans l'ensemble, il s'agit donc d'encéphalopathes qui présentent un trouble oculo-moteur aussi nettement caractérisé que dans les deux syndrômes étudiés précédemment.

-oOo-

OBS. n°1: S... Nathalie, née le 23-9-1968.

Vue à l'âge de 4 mois pour "mauvaise vue", amenée par des parents inquiets.

En effet l'examen pratiqué à cette date (24-1-1969) montre une enfant qui ne suit pas les objets ni ne fixe la lumière de l'ophtalmoscope présenté sur les côtés, et saisit très maladroitement les gros jouets qu'on lui donne. On ne trouve rien d'autre, ni au FO ni au biomicroscope. On pense à une immaturité visuelle et l'on prévoit de pratiquer un examen des P.E.V.

En juillet 1969, à 10 mois, on constate chez cette enfant un retard psycho-moteur sans trouble staturo-pondéral toutefois, et si elle suit mieux les objets, c'est avec des saccades rotatoires de la tête. Suivie régulièrement dès lors, à l'âge de la marche elle est sujette à des chutes très fréquentes; il existe une maladresse marquée dès l'âge d'un an à saisir et manier des objets. Le langage se développe très lentement.

Le diagnostic d'Apraxie oculo-motrice est porté à cette période devant les anomalies suivantes:

- Une motilité volontaire très perturbée, la fixation ne peut être obtenue qu'en "accrochant" du regard, porté par une rotation de la tête, la source de stimulation. Il n'existe pas de mouvement de latéralité volontaire.

- Il existe un mouvement de "contra-version" des yeux (dans le sens opposé à celui de la rotation de la tête. Lorsque le regard a saisi la fixation grâce à cette rotation céphalique, la tête revient "à l'alignement" normal et c'est son mouvement qui obtient la position primaire en fixation.

- La motilité réflexe est complète mais s'accompagne de saccades.

Le reste de l'examen ophtalmologique est normal. Il n'existe pas de télangiectasies oculo-cutanées, ou de troubles immunologiques (cuti +++ après BCG) (immunoelectrophorèse normale), et d'infections particulièrement fréquentes. Sur le plan neurologique, on note quelques mouvements un peu anormaux lors des examens, de nature athétoïde.

Actuellement cette enfant âgée de 4 ans et 2 mois est en bonne santé, mais reste très retardée sur le plan du langage en particulier. Les troubles ne semblent pas s'améliorer depuis trois ans. Elle ne mange pas seule, n'est pas scolarisée, et joue peu, avec une activité réduite. Elle donne une impression bien particulière par ses mouvements incessants de la tête.

-oOo-

n°2: F... Caroline, née le 28-6-1965.

Enfant née à terme d'une grossesse normale, travail et expulsion rapides, P.N= 3,550 kgs. Circulaire du cordon et cyanose mais cri immédiat, pas de réanimation particulière. Ictère au 3ème jour disparu vers le 15ème. Groupe O Rh-.

Mère= 25 ans; A Rh+; R.M. post-rhumatismal. Père= 27 ans; myopie évolutive; O Rh-. Un frère de 3 ans 1/2 en bonne santé.

Examiné à 2 ans 1/2 pour retard moteur: En rapport avec la vue?

L'histoire de la maladie révèle: Dans le développement psychomoteur, si la fixation est déjà bonne à l'âge de 3 mois, l'enfantne tient sa tête qu'à 7 mois et demi et n'acquiert une marche libérée qu'à 2 ans. La poursuite des objets par les yeux n'est pas obtenue à 20 mois. Ce retard a motivé plusieurs examens en pédiatrie:

- Juin 66 (à 9 mois 12 jours)= Strabisme et nystagmus
  Retard postural
  QD= 80.
- Décembre 66 (à 17 mois 1/2)= Age postural de 10 mois
  QD= 92.
- Juin 67 (à 2 ans)= QD verbal= 83
  QD postural= 50.
- Octobre 67 (à 2 ans 4 mois)= Outre le strabisme convergent on note l'existence de MOUVEMENTS ROTATOIRES rapides de la TETE, tantôt d'un côté tantôt de l'autre, survenant dès le réveil lors d'efforts de fixation. Le FO est normal.

L'enfant est hospitalisé le 13-XII-1967. (2 ans et 5 mois et demi).
-T= 90 cms, P= 14,300 kgs.
- Sur le plan général, le retard postural s'est amélioré. Il n'existe ni trouble cérébelleux ou extra-pyramidal, ni télangiectasies cutanées, muqueuses ou conjonctivales.
- Sur le plan OCULO-MOTEUR, on pose le diagnostic d'apraxie oculo-motrice sur les anomalies suivantes:
  - Les mouvements rotatoires de la tête pour "attraper" une fixation. (Une réserve est émise sur la motilité volontaire peu examinable à cet âge pour cette enfant).
  - Exaltation de la réaction vestibulaire, où l'enfant en fixant "dépasse le but avec la tête et amène les yeux dans l'axe de l'objet fixé, puis la tête.
  - Nystagmus Opto-cinétique présent.
  - Examen ophtalmologique normal par ailleurs.
- Les résultats complémentaires:
  N.F.S.= RAS.
  Immunoélectrophorèse= β-globulines à 20 (n1=13 à 16), fraction sidérophilline surtout augmentée.
  Aldolase= 2 mu (n1=2,5)
  Créatine-phosphokinase= 0,5 mu (n1=1).

Pas d'aminoacidurie pathologique.

EEG= Tracé de veille un peu lent dans les limites de la normale; tracé de sommeil normal.

R.A.S. par ailleurs.

Revue à 3 ans 3 mois, cette enfant pose un double problème de rééducation: 1° Le langage- 2° L'autonomie motrice.Le QD est toujours resté voisin de 90 et les principales difficultés (posturales surtout) ont surtout handicapé les premières années. La scolarité commencée est relativement satisfaisante.

Pour ce cas, on ne peut exclure une anoxie à la naissance.

-oOo-

n°3: S... Olivier, né le 22-4-1970.

Né à terme d'une grossesse sans incident, par le siège. Réanimation par oxygène et sérum bicarbonaté semi-molaire (30 ml), par voie ombilicale. Apgar à 5/10. On découvre un pneumothorax bilatéral partiel qui est réappliqué dès le 4ème jour (inhalation amniotique supposée). P.C.= 38 cms à la naissance.

Mère de 25 ans bien portante, ainsi que le père, 27 ans. Un cousin issu de germain est décédé à 8 mois d'une complication sur cardiopathie cyanogène. Il présentait une hémihypertrophie faciale. Comitialité relevée chez le frère et la soeur du père.

Au 15ème jour, on note un syndrome dysmorphique et l'on suspecte l'hydrocéphalie devant un P.C. qui est déjà passé à 39,5 cms.

A 3 mois, la dysmorphie se précise: Hémihypertrophie qui augmente, sur tout le côté gauche, face, corps et membres, portant sur les parties molles.

A 5 mois, hospitalisation pour bilan:

1-Cutané:
- Hémihypertrophie faciale gauche et gros crâne, à implantation basse des oreilles. Petit angiome sur le bout du nez.
- Hémihypertrophie des membres et du tronc gauches. Angiomes-plans étendus sur le thorax (toute la face antérieure à l'exception de la ligne médiane dépigmentée, remontant aux 2 épaules et descendant à l'ombilic; le flanc droit et l'hémithorax postérieur droit, remontant à la nuque, descendant sur la fesse droite et la cuisse jusqu'au creu poplité droit.)
- Taches achromiques disséminées sur l'angiome. Par endroit la peau est épaissie, rugueuse, "fripée", sur les zones hypertrophiées.

2-Oculaire:
- La fixation semble très difficile à obtenir. La poursuite oculaire échoue au delà de 90°. L'oeil droit présente une cataracte partielle.

3-Psychomoteur:
- Absence de préhension à droite, ébauche simple à gauche. Grasping des deux côtés.
- Sourit et contrôle sa tête.
- A.D.= entre 3 mois 1/2 et 4 mois 1/2. QD= 65 à 70.

Par ailleurs, il existe une syndactylie bilatérale des 3ème et 4ème orteils. Les radios du crâne montrent une zone calcifiée.

A 6 mois, une nouvelle hospitalisation permet de constater un bon développement staturo-pondéral. Il n'existe pas de trouble neurologique en dehors de la motilité du regard: On note une déviation conjuguée des yeux vers la gauche, mais le regard vers la droite est possible. Les mouvements oculaires sont lents, les épreuves de la motilité volontaire sont plus difficiles à obtenir mais il faut émettre une réserve compte tenu de l'âge.

Les examens complémentaires pratiqués à cette période nous précisent:

- NFS=3660000GR;10900GB;(35% Lymp., 49% Neutro., 6% Eosino.); Hb=89g H=31%.
- Recherche d'aminoacidurie anormale=néant.
- Catécholamines urinaires: Ac. vanilmandélique=12mg (N1=7)
- IgG=1060 mg%(N1=500%)
  IgA=225 (" 15 à 40)
  IgM=300 (" 45 à 50)
- Potentiels évoqués somesthésiques:(pratiqués à l'âge de 8 mois)
  Asymétrie nette dans la morphologie des PES: Normale à gauche, identique à des PES d'un mois à droite.

Ceci rappelle certaines observations de syndromes de Marinesco-Sjögren, mais en diffère notamment sur l'atteinte unilatérale du cristallin, l'absence de retard staturo-pondéral et de trouble neurologique systématisé. L'angiomatose n'est pas typique d'un syndrome de STURGE-WEBER-KRABBE. L'hypertrophie faciale ne porte pas sur les structures osseuses comme dans le syndrome de RECKLINGHAUSEN. L'hydrocéphalie suspectée au début est discutable sur une simple mensuration du PC vu l'erreur induite par l'hypertrophie des parties molles. L'enfant se présente malgré tout comme un encéphalopathe à l'âge de 8 mois, dernier examen en date.

-oOo-

C O N C L U S I O N S

Notre intérêt s'est porté sur 29 observations qui présentaient chacune au départ un trouble de la motilité conjuguée du regard apparue dans les premiers mois de la vie ou même présent à la naissance. Nous y avons relevé 1 cas de syndrôme de STILLING-TURK-DUANE bilatéral, 8 cas de syndrome de MOEBIUS, 16 cas de maladie de LOUIS BAR, 1 cas d'apraxie oculo-motrice de COGAN, et 3 autres cas sortant de ces cadres précis, mais associant apraxie oculo-motrice à un tableau d'encéphalopathie. En particulier le dernier de ces cas se situe à la frontière des phacomatoses, si l'on peut dire, réunissant hémihypertrophie des parties molles d'un côté à une angiomatose disséminée prédominant de l'autre côté, avec taches achromiques, des téguments épaissis, "fripés", et une hydrocéphalie.

Notre cas de SYNDROME de STILLING-DUANE présente l'intérêt d'être le 23ème cas bilatéral publié. Les travaux à ce sujet ne permettent pas de trancher entre anomalies de structure mésenchymateuse (muscle, aponévroses, rétraction) et erreur d'innervation. Il semble d'après notre observation que la coexistence des deux ordres de troubles est possible. Le test de duction passive objective une limitation de l'abduction de nature mésenchymateuse, tandis que la rétraction de la paupière supérieure lors de la tentative d'abduction semblerait plaider en faveur d'une innervation paradoxale du muscle Droit Externe. Quelque soit la cause, cette anomalie de la motilité handicape peu l'enfant qui possède un certain degré d'amplitude de fusion, majoré par une position vicieuse de la tête. Son comportement étant satisfaisant par ailleurs et le vice de position étant discrèt, il a semblé préférable de respecter cette vision binoculaire tout en surveillant, et l'on n'a pas pratiqué d'intervention.(PHOTOS).

Parmi nos 8 cas de SYNDROME de MEOBIUS, nous notons:Un seul cas sans aucune anomalie somatique visible; les autres présentent des anomalies de type malformatif variées. Strabisme (convergent et hypertélorisme) dans un seul cas, en position primaire. Pour les paires crâniennes: Ptosis dans 5 cas, d'intensité variable. Paralysie faciale six fois bilatérale, sans être égale des deux côtés, et deux fois unilatérale. Le VI est constamment atteint et des deux côtés à la fois. Nous soulignons la discordance entre atteinte de la latéralité et conservation constante de la verticalité, ainsi que de la convergence lorsqu'elle a pû être étudiée vu l'âge des enfants. Le XII est touché dans 2 cas, dont un assez gravement de par les complications (exitus à 2 ans). En ce qui concerne l'Electromyogramme, pratiqué trois fois sur huit, nous avons les résultats suivants: Dans un cas, le muscle est inexcitable à partir du tronc nerveux mais répond à une stimulation directe des fibres musculaires, et au repos subsiste un tracé de fibrillation. On peut donc affirmer le type neurogène de l'atrophie pour ce cas. Pour le cas n°2, l'absence totale de réponse pour le D.E. et le D.Int. contraste avec une réponse normale du D.S.

et diminuée du D.Inf. On peut dans ce cas discuter la nature primaire ou secondaire de l'atrophie myogène. Dans le dernier cas, la vitesse de conduction est normale, les potentiels d'action sont faibles en amplitude, la nature myogène de l'atrophie est certaine. Nous sommes donc en présence semble-t-il des mêmes contradictions exposées dans la Littérature, avec des arguments pour l'origine supranucléaire défendue par VAN ALLAN & BLODI, PAPST & ESSLEN, HUBER, FORD, MERTZ & WOJTOWICZ, évoquée par la discordance entre paralysie de latéralité sans atteinte de la convergence, mais des tracés à l'E.M.G. perturbés soit en faveur d'une atrophie neurogène (obs.n°2) soit en faveur d'un processus myogène (obs.n°5 et 6), sont des arguments qui étaient la thèse "nucléaire" de MOEBIUS, EUBNER, RAINY & FOWLER, SPATZ & ULLRICH, WALLIS, CHAPTAL, WORTHAM, EASTLICK et la thèse "myogène" de LENNON, SCHENCKE, DALLOZ & NOCTON entre autres, cependant qu'il nous apparait comme probable de trouver en fait des faits contradictoires parce qu'on décrit sous une appellation univoque des tableaux d'affections différentes, ou bien parce qu'il s'agit d'une dysembryoplasie polymalformative. Il est séduisant en effet de voir là le résultat d'une embryopathie survenant entre la 3ème semaine et le 4ème mois de l'organo-genèse, et réalisant des associations variées de malformations et de déficits selon l'impact chronologique.(PHOTOS).

En ce qui concerne nos 20 cas d'APRAXIE oculo-motrice, nous ne pouvons que rester descriptifs, le seul résultat anatomique que nous ayions pu obtenir concernant un cas sans troubles moteurs des yeux. Les 16 cas d'ATAXIE-TELANGIECTASIE confirment la prédominance de l'atteinte de la motilité volontaire (14 cas) allant de la simple lenteur ("viscosité") plus ou moins saccadée à l'abolition complète mais nous trouvons une atteinte de la motilité réflexe dans 3 cas, et les deux associées dans deux cas. Les mouvements de verticalité sont également touchés (5 cas) mais plus rarement que ceux de latéralité (15 cas). Le nystagmus opto-cinétique est aboli ou très diminué dans un quart des cas. Le phénomène de contra-version est présent dans 9 cas. La convergence est déficiente dans 2 cas. Par ailleurs, nous retrouvons 7 fois un nystagmus horizontal spontané ou dans le regard sur le côté, même pour des cas où le syndrome cérébelleux est absent ou discret, et en dehors de toute amblyopie. Les télangiectasies peuvent manquer (2 cas) mais risquent d'apparaître à long terme. En ce qui concerne les troubles associés, le déficit immunologique est presque constant (14 cas certains, 2 douteux). Nous retrouvons le facteur familial 2 fois. Des anomalies cutanées (taches café-au-lait, angiome) peuvent se voir (2 cas). Le début des troubles se situe autour de 18 mois en moyenne, exceptionnellement avant un an (5 cas), quelquefois après 3 ans (1 cas entre 4 et 5 ans). Le retard de développement est présent dans plus de la moitié des cas. Il compromet sévèrement toute tentative de rééducation d'autant plus que les troubles neurologiques sont évolutifs. Le pronostic reste très grave actuellement. Par contre, notre cas d'APRAXIE OCULO-MOTRICE de COGAN, où les troubles de la motilité oculaire se présentent avec des caractères semblables (saccades, version de la tête et contra-version des yeux, motilité automatico-réflexe mieux respectée) semble, au contraire, s'améliorer et bénéficier pleinement de la rééducation.

La physiopathologie de ces apraxies est encore inconnue, mais des publications récentes font état de lésions du système nerveux à type de prolifération gliale cicatricielle, de dépôts hémosidériques, de démyélinisation, d'ectasies vasculaires enfin, disséminées dans les territoires anatomiques où l'on situe les centres et les voies concernés par la motilité oculo-céphalogyre, et qui pourraient correspondre à la symptômatologie de la maladie de LOUIS BAR, avec son cortège neurologique et son évolutivité. Toutefois le problème de la carence immunitaire reste entier. Quant à la maladie de COGAN, la cause anatomique semble plus localisée, on peut invoquer tour à tour une cause tumorale (LYLE), embryonnaire (COGAN), en fait tout facteur de dysfonctionnement ou de retard de maturation soit du cortex, soit des connexions, et l'anoxie néo-natale est peut être un facteur à ne pas écarter (on retrouve cette notion dans un quart des cas). De même, pour nos 3 dernières observations d'apraxie oculo-motrice, qui se présentent dans un tableau d'encéphalopathie, on retrouve 2 fois une notion d'anoxie à la naissance (obs. n°2: Siège + circulaire du cordon et cyanose; obs.n°3: Siège+réanimation néo-natale, Apgar à 0,5).

A propos de ces 3 derniers cas, il semble intéressant de remarquer que certaines encéphalopathies présentent des troubles oculo-moteurs semblables à ceux décrits dans l'Ataxie-Télangiectasie et par COGAN. Il serait du plus haut intérêt de pouvoir comparer les éventuelles lésions du système nerveux de ces encéphalopathes avec celles décrites dans la maladie de LOUIS BAR; en attendant d'en avoir la possibilité, il nous faut nous contenter de noter sur la clinique en éventail de signes traduisant l'atteinte durant la période de conception, qui aboutit à des tableaux variables où l'apraxie oculo-motrice peut s'intégrer à une dégénérescence, ou bien d'emblée à une encéphalopathie, ou enfin au sein de troubles discrets qui tendent à régresser dans le temps.

Au total, ces observations sont démonstratives pour l'Ophtalmologiste qui doit rechercher avant tout l'efficacité: Une anomalie des mouvements conjugués des yeux présente dès la naissance ou découverte dans les premiers mois de la vie doit faire penser à quelques affections heureusement rares, et situer la nature périphérique ou centrale de l'atteinte. En cas de trouble périphérique, l'Ophtalmologiste peut être amené à intervenir pour éviter une diplopie en position primaire. Ailleurs, ce sera la correction d'un ptosis, d'un strabisme, la surveillance de l'état cornéen, particulièrement en cas d'hyposécrétion lacrymale ou de paralysie faciale. En cas d'apraxie oculo-motrice, il est des cas où malheureusement le trouble ophtalmologique passe au deuxième plan en raison des troubles associés graves, il en est d'autres où l'Ophtalmologiste assiste, encourage et surveille une rééducation qui permettra parfois une existence dans de meilleures conditions.

-oOo-

B I B L I O G R A P H I E

SYNDROME DE STILLING-DUANE

1 - ACHTIANI A. & WOLLENZAK J.:

Electro myographische Untersuchungen bei Stilling Turk Duane Syndrome.
Ber. Dtsch. Opht. Ges. 1966, 367-370.

2 - AEBLI R. :

Retraction syndrome.
Archiv. Opht. Chicago 1933,10,602-610.

3 - AGRAWAL T.P. :

Duane ' s retraction syndrome, case report.
Brit. J. Opht. Mars 1967, n°3, 51, 208-209.

4 - ALEXENDER C.M. :

Bilateral Duane' s Syndrome retraction.
Amer. J. Opht. 1965,60 - 907-910.

5 - AMBROSIO A., EXPOSITO M. (d') :

Sindrome di Türk-Duane (contributio clinico ed elettromiografico).
Arch. Oftalmolog.,1957, 61, 299-314.

6 - AXENFELD T. & SCHÜRENBERG E. :

Beitrage zur Kenntnis der angeborenen Bewegungslichkeitsdefekt der Augen. Klin. MDL Augenheilk. 1901, 39, 844 à 863.

7 - BERARD P.V. :

Le syndrôme de rétraction, traitement chirurgical.
Bull. Soc. Opht. Franç. 1964, 64, 1056-1061.

8 - BISCHLER V. & DORET M. :

Récupération post-opératoire de l'abduction dans un cas de Syndrome de Stilling.
Rev. Oto-neuro-Ophtal., Janv. 1953, 25, n°1, 23-26.

9 - BLODI F.C., VAN ALLER M.W. & YARBROUGH J.C. :

Duane syndrome: A brainstem lesion.
Arch. Opht. Chicago, 1964, 72, 171-177.

10 - BONNET P. & ROMANET R. :

Syndrome de rétraction de S-T-D. associé à un naevus ostéo-hypertrophique de la face.
Rev. Oto-Neuro-Oph., Nov.-Dec.1952, n°8, 497-499.

11 - BRAUN-VALLON S. :

Les anomalies congénitales oculomotrices.
Clin. Ophtal. 1967, 4, 199-204.

12 - BREINEN G.M. :

The Electrophysiology of extraocular muscle with special reference to electromyography.
Univer. Toronto press, Toronto 1962, 148 p.

13 - BURGER M.A. :

Aspect électromyographique du syndrome de Stilling-D.
Bull. Soc. Franç. Opht. 1963, 554-557.

14 - CALMETTES L., DEODATI F., DELFOUR G. & BECHAC G. :

Le syndrome de Stilling-D. à propos de 8 cas.
Rev. Oto-neuro-opht., Sept. 1964, 36, n°5, 255-260.

CALMETTES L., DEODATI F., DELFOUR G. & BECHAC G.:

Une observation familiale.
Bull. Soc. Franç. Mars 1968, 68, 364-368.

CALMETTES L., DEODATI F., DELFOUR G. & BECHAC G.:

A propos de 2 cas de Syndrome de Stilling-D.
Rev. Oto-neuro-Opht. 1957, 29, n°3, 191-192.

15 - CHAMBERS J.W. :

Syndrome de rétraction oculaire de Duane, un cas.
Journ. of Neurosurg., Sept. 1950, 7, n°5, 460-462.

16 - COSTEAU J. :

Contribution à l'étude de l'electromyographie des muscles oculaires.
Thèse Montpellier, 1962, 134 p.

17 - CREMIEUX A., BOUDOURESQUES J., BREMOND J. & STRIGLIONI L. :

A propos d'un cas de sd de Stilling-D.
Rev. Oto-neuro-opht. Mai-Juin 1963, 35, n°3, 150-151.

18 - DODEN W. & KOTOWSKI H. :

Atypisches Stilling-Turk-D. syndrom (Duane II).
Ber. Dtsch. Ophth. Ges. 1965, 67, 370-371.

19 - DUANE A. :

Congenital deficiency of abduction associated with impairment of abduction, retraction movements, contraction of palpebral fissure and oblique movement of the eye.
Arch. Ophth. Chicago, 1905, 34, 133-156.

20 - ESSLEN E. & PAPST W. :

Die Bedeutung des Electromyography für analyse von motilität Störungen der Augen.
Bibliotheca Ophthal. (supplementa), 1961, fasc. 57, 170 p.

21 - EVERBERG G., RATJEN E., SRENSEN H. :

Wildervank's syndrome, Klippel-Fiek's syndrome associated with deafness and retraction of the eye ball.
Brit. Jour. Radiol. 1963, 36, 562-567.

22 - FRANCOIS J. :

Hérédité en Ophtalmologie, 1958, PP.

23 - FRANCOIS J. & VOS E. (d') :

Les formes frustes et l'hérédité du sd de Stilling-Duane.
Ann. Ocul., Nov. 1957, 190, n°11, 875.

24 - GARREC A., DARY J., CHESNAIS A & DELATRE A. :

Faut-il opérer les syndromes de Stilling-Duane?
Bull. Soc. Franç.Opht. 1970, 70,449-452.

25 - GOBIN H.M. :

Traitement chirurgical du sd de rétraction de Duane.
Ophthalmologica, Basel, 1971, 162, n°4-5,284.

26 - GOUVENEZ J. :

Etude electromyographique dans le syndrome de St-T-D.
Thèse Nancy 1971.

27 - HOYT F.W.,NACHTIGALLER H. :

Anomalies of ocular motor nerves; neuro-anatomic correlates of paradoxical innervation in Duane' s syndrom...
Amer. J. Ophthal. 1965, 60, 443-448.

28 - HUBER A. :

Topographische und aetiologische Analysen von Augen musklähmungen in Elektromyogramm.
Ophthalmologica, Basel, 1965, 149-358 à 374.

29 - HUBER A. :

Electromyographie der Augenmuskellämungen.
Klin. MDL Augenheilk., 1966, supp. 46, 75-116.

30 - HUBER A. & ESSLEN E. :

Le syndrome de Duane, considérations sur la pathogénie et l'étiologie des diverses formes du syndrome.
Docum. OPHTH. den Haag, 1969, 26, 619-627.

31 - KIRKHAM T.H. :

Syndrome de Duane et surdité perceptive familiale.
Brit. J. Ophthal., 1969, 53, 5, 335-339.

32 - KIRKHAM T.H. :

Genetic and Duane's syndrom.
Brit. Orthop. J. 1970, 27, 74-81.

33 - KRUGER K.E. :

Etiologie du syndrome de stilling-Turk-Duane.
Acta Opht.; Kbh, 1969, 47,2, 415-423.

34 - PIERONI D. :

Syndrome de Goldenhar associé à un sd de rétraction de Duane bilatéral.
J. Pédiat. Opht., 1969, 6, 1, 16-18.

35 - RENY A., RASPILLER A., FLECHON J.P., BRICHET B.;

Forme électromyographique pure du syndrome de Duane.
Réunion Soc. Ophtal. de l'Est Nancy, 12, avril 1970.

36 - SALADO-MARIN F., PINERO CARRION A. :

Sindrome de Duane.
Arch. Soc. Oftal. Hisp.-Amer. 1969, 29, 8, 713-720.

37 - SHARMA O.P., TOMAR V.P.S. :

Le syndrome de Duane associé à une myasthénie grave.
Acta Ophthal., Kbh, 1969, 47, 4, 1021-1025.

38 - SINGH P & PATNAIK B. :

Hérédité du Sd de Duane.
Acta Ophthal., 1971, 49, n°1, 103-110.

39 - STILLING J. :

Untersuchungen über die Enstehung der Kurzsichtigkeit
Bergman Wiesbaden 1897, p.13.

40 - TAKEUCHI M. :

Syndrome de rétraction de Duane associé à un phénomène de Marcus-Gunn.
J. Clin. Ophthal. Tokyo; 1969, 23, 10, 1189-1193.

41 - THOMAS C., RENY A. & BRICHET B. :

L'électromyographie dans le Sd de Duane.
Bull. Soc. Franç. Opht. 1969, 69, 9-10, 868-877.

42 - TÜRK S. :

Über Retractionsbewegungen der Augen.
Dtsch. Med. Wschr., 1896, 22,199-201.

43 - VELEZ G. :

Syndrome de rétraction de Duane associé à un Sd de Goldenhar.
Amer. J. Ophthal., Dec. 1970, 70, n°6, 945-946.

44 - VON GRAEFE A. :

Beobachtung über das Verhalten der Pupille bei gewissen Oculomotoriuslähmungen.
Von Graefe Arch. Opht. 1857, 3, II, 363-365.

45 - WALSH F.B. :

Clinical Neuro-Ophtalmology.
Baltimore, Williams & Wilkins Cy.

SYNDROME DE MOEBIUS

1 - ANDREANI D., GANDINI S., GANDINI-COLLODEL E. :

Osservazioni su un caso di Moebius con registrazione elettrom-miographica del musculo retto esterno.
Riv. Oto-neuro-oftal. 43, 3, 1968 315-322.

2 - BIZIEN J.J. :

A propos d'un cas de syndrome de Moebius.
Thèse Paris 1969.

3 - CERNE B. :

Contribution à l'étude des paralysies oculomotrices chez l'enfant.
Thèse Rouen 1971.

4 - CHAPTAL J., JEAN R., BONNE H., DOSSA D., MEYLAN F. :

Le Syndrome de Moebius.
Pédiatrie 1966, 21, 776.

5 - CHISOLM J.J. :

Congenital paralysis of the sixth and seventh pairs of cranial nerves in an adult.
Arch. Ophthal. Chicago 1882, II, 323-325.

6 - DALLOZ J.C. & NOCTON F. :

Le Sd de Moebius à propos de 2 observations personnelles.
Arch. Franç. Pédiat. 1964, 21, 1025-1047.

7 - ESSLEN E & PAPST W. :

La sindrome di Moebius.
Ann. Oftal. 94, 10, 1239-1248, 1968.

8 - GUALDI G. :

Le syndrome de Meobius.
Rass. Ital. Ottalmol., Juil. Août 1959, 28, n°7-8, 291-296.

8 bis - GUILLAUMAT L., MORAX P.V. & OFFRET G. :

Neuro Ophtalmologie.
Ed. Masson 1959.

9 - HANISSIAN A.S., FUSTE F., HAYE W.T. & DUNCAN J.M. :

Syndrome de Moebius chez des jumeaux.
Amer. J. Dis. Child., Nov. 1970, 120, n°5, 472-475, 5 fig.

10 - HANSON P.A. & ROWLAND L.P. :

Syndrome de Moebius et dystrophie musculaire facio-scapulo-humérale.
Arch. Neurol. Chicago, Janv. 1971, 24, n°1, 31-39.

11 - HARLAN G.C. :

Congenital paralysis of both abducens and both facial nerves.
Trans. Amer. Ophthal. Soc., 1880, 3, 216 à 218.

12 - HARRISON M & PARKER N. :

La diplégie faciale congénitale.
Med. J. Aust. 23,Avril 1960, 47,1, n°17,650.

13 - JOLY A.M. :

Contribution à l'étude du syndrome de Moebius.
Thèse Paris 1968, 491 Fac. de Med.

14 - KOCH H. :

Connaissance du syndrome de Moebius.
Dtsche zahn. Zschr. nov. 1969, 24, n°11, 953-958.

15 - KRETSCHMER H. :

Paralysie faciale congénitale bilatérale.
Klin. Mdl Augenheilk. 154, 5, 733-738, 1969.

16 - MAGGI C. :

La sindrome di Moebius.
Boll. Oculist. 41, 8, 529 à 554, 1962.

17 - MERTZ M.D., WOJTOWICZ S. :

The Moebius syndrome, Repport of electromyographie examination of two cases.
Amer. J. Ophthal. 63, 837-840, 1967.

18 - MÖBIUS P.J. :

Über angeborene doppelseitige abducend facialis Lähmung.
München Med. Wschr, 35, 91 à 108, 1888.

19 - MORITSCH E. :

Absence d'irritation vestibulaire bilatérale et audition intacte dans le Sd de Moebius.
Mschr. Ohrenh. Laryngo-Rhino. Août 1959, n°4, 212-215.

20 - NEIMANN N., PIERSON M., RACHMUTT H., BEIS M.J., BRICHET B. :

Syndrome de Moebius associé à la myopathie atrophique.
Ann. Méd. Nancy, 1965, 4, 1084-1092.

21 - OLSON W.H., BARDIN C.W., WALSH G.O. & HENGEL WK. :

Sd de Moebius: Atteinte du neurone moteur inférieur et hypogonadisme hypogonadotrophique.
Neurology, Minneapolis, 20, n°10, 1002-1008, Oct. 1970.

22 - RASPILLER A. :

Les malformations associées oculo-rachidiennes.
Thèse Nancy 1968, 208 p.

23 - RENY A. :

Les manifestations oculaires de la paralysie faciale.
Conf. Lyon. Opht., 1971, 108, 3-25.

24 - RICKER K. & MERTENS H.G. :

Troubles de l'innervation dans le Sd de Moebius.
Klin. Monatsbl. Augenh. 1970, 156, n°4, 551-557.

25 - TRIDON P., BRICHET B., WEBER M., ANDRE JM. & ANDRE M. :

Syndrome de Moebius et Etats frontières.
Rev. Oto-neuro-opht., 1969, 41, 8,451-57.

26 - VAN ALLEN MW. & BLODI F.C. :

Neurologic aspects of the Möbius syndrome, a case study with electromyography of the extraocular and facial muscles. Neurology Minnéap. 1960, 10, 249-259.

27 - WALLIS P.G. :

Créatinurie dans le Sd de Moebius.
Arch. Dis. Child. Août 1960, 35, n°182, 393-395.

28 - WILBRAND H.O. & SAENGER A. :

Die Kongenitalen Augenmuskellähmungen (Kernaplasic) in Neurologie des Auges. vol. 8, Pp 179-182, 1921, J.F Bergmann München.

SYNDROME DE LOUIS BAR

1 - AGUILERA F. & NEGRETTE O. :

Un cas d'Ataxie-Télangiectasies.
Rev. Clin. Espan. 15 oct. 1967, n°1,51-54.

2 - AMMANN A.J., CAIN WA, ISHIZAKA K., HONG R. & GOOD. :

Déficience en immunoglobulines E dans l'A-T.
New England Med. J. 28 Août 1969, 281, n°9, 469.

3 - ARTHUIS M. :

L'Ataxie-télangiectasies.
Médecine infantile, Paris, 1968, 75, n°3, mars, pp.171-230.

4 - BARRIERE N. & JARRIAU P. :

Une observation du Sd "Ataxie-Télangiectasie".
Bull. Soc. Franç. Derm. 1967,74,N°1.

5 - BLATTNER R.J. :

Facteurs-hôtes dans l'A-T.
Journ. of Pediat. Nov. 1964, 65, n°5, 786-788.

6 - BODER E. & SEDGWICK RP. :

Ataxia-Telangiectasia. A review of 101 cases.
Little Club clinics in dev. med. n°8, Cerebellum posture and cerebral palsy, by Walsh G., London, the national Spastics Soc. and Heinmann medical Books, Ltd 1963, p.110.

7 - BONNET JL. & MARIGNY G (de) :

Ataxie-télangiectasie.
Bull. Soc. Opht. Franç., Av. 1968, n°4,518.

8 - BOUCHARLAT J., AMBLARD P. & IMBERT R. :

Un diagnostic parfois difficile: L'Ataxie-Télangiectasie.
Ann. méd. Psychol., Déc.1968, 126, n°5. p.746-751.

9 - BRETT M.F. :

A-T with unusual features.
Proc. Roy. Soc. Med. 1965, 58 p.128-130.

10 - BROUCHET J. :

L'A-T ou syndrome de Louis Bar, à propos de 2 observ.
Thèse Toulouse, 1968.

11 - CAMPOS J., DENKER S., GONZALES F., NOVA G. & GIMENEZ ROLDAN S. :

Quatre nouvelles observations de Sd de Louis Bar.
Rev. Neuro-psychiat., sept.1967, 30, n°3,247-266.

12 - CASTAIGNE P., CAMBIER J & BRUNET P. :

A-T., désordres immunitaires, lymphosarcomatose terminale chez 2 frères.
Presse Médicale,Paris, 1969, 77, n°10 pp.347-348.

13 - FOIS A. :

Presentazione di 4 casi di Atassia-Telangiectasia.
Riv. Clin. Pediat., 1966, 77,5, 250-260.

14 - GERBEAUX J., BURTIN P., BACULARD A., SAINT-MARTIN J. :

Etude immunologique d'un cas d'A-T. et de sa famille.
Bull. Mem. Soc. Med. Hop. Paris, 1966, 117, 245-262.

15 - GIRARD J. :

L'ataxie-télangiectasie, 11 observations et revue dans la littérature.
Thèse PARIS, 1964, AGEMP.

16 - HARLEY RD., BAIRD HW. & CRAVEN EM.:

A-T. rapport de 7 cas.
Arch. of Ophthal. mai 1967, 77 n°5, 582-592.

17 - HENNER K. :

A propos de la description par Mme Louis Bar de l'A-T.
Rev. Neurol. Janv. 1968,118, n°1, 60-63.

18 - LELONG M., DEROUBAIX P.(Mme) & VANLAEYS R. :

L'Ataxie-Télang. à propos de 2 observations.
Pédiatrie, Déc. 1970, 25, n°8, 921.

19 - LOUIS-BAR D. :

Sur un syndrôme progressif comprenant des télangiectasies capillaires, cutanées et conjonctivales symétriques à disposition naevoïde et des troubles cérébelleux.
Conf. Neurologica Basel, 1941,4,32.

20 - MC KUSICK VA., CROSS HE. :

A-T. et swiss type agammaglobulinemia.
J. Amer. med. Ass. 1966, 195, 119-133.

21 - SOURANDER P., BONNEVIER JO. & OLSSON Y. :

A case of A-T. with lesion in the spinal cord.
Acta Neurol. Scandinav. 1966, 42, 334-366.

22 - STRICH SS. :

Pathological findings in three cases of A-T.
J. of Neurology Neurosurg. and Psychiat.1966,29,6,489.

23 - THIEFFRY ST., ARTHUIS M., AICARDI J., LYON G. :

L'Ataxie-télangiectasie (sept observations personnelles).
Rev. Neurol. 1961, 105, n°5, 390.

24 - THIEFFRY ST., ARTHUIS M., FARKAR-BARGETON E & LE VAN VINH :

L'Ataxie-Tél. une observation anatomo-clinique familiale.
Sem. Hôp. Paris. Ann. Pédiat., 2/12/1966, 42, n°50/12, 3005/P 749-3018/P 762.

24 - TALEB N. & all. :

Association d'une A-T. avec une leucémie aiguë lymphoblastique.
Presse Médic. Paris, Fev. 1969, 77, n°10, 345.

25 - TERHEGGEN HG, KRAMER S., HEIMANN K. :

Ataxia-Telangiectasia.
Z. Kinderheilk. 107, 324/342 1970.

26 - TERPLAN K.L.,RUTH F. KRAUSS :

Histopathologic brain changes in association with Ataxia-Tel.
Neurology, vol. 19, may 1969, 446/454.

APRAXIE OCULO-MOTRICE DE COGAN

1 - ALAJOUANINE T.H. :

Les grandes activités du lobe occipital.
Masson, 1960.

2 - ALTROCCHI P.H. & MMENKES J.H. :

Apraxie oculo-motrice congénitale.
Brain, 1960, 83, 579.

3 - CAMPBELL W.L. & ZELLER R. :

Apraxie oculo-motrice congénitale.
Arch. of Ophthal. nov. 1961, 66, n°5, 643-645.

4 - COGAN D.G. :

Ophthalmic manifestations of bilateral non-occipital cerebral lesions.
Brit. J. Ophthal., 49, 281-297, 1965.

5 - COGAN D.G. & ADAMS R.D. :

Syndrome de Balint et apraxie oculo-motrice.
A. M. A. Ophth., 54, 758, 1955.

6 - COLENBRANDER M.C. :

Apraxie oculo-motrice.
Ophtalmologica 1970, 160, n°1-2, 96-97.

7 - DAYTON G.O. STEELE B. & ROSE M. :

Developmental study of coordinated eye movements in the human infant.
A.M.A. Arch. Opht: 1964,71, 871-875.

8 - DUPUY-DUTEMPS :

Paralysie congénitale des mouvements de latéralité des yeux avec paralysie faciale unilatérale.
Bull. Soc. Opht. 1934, 4, 365-368.

9 - GUILLAUMAT L., MORAX P.V. & OFFRET G. :

Neuro-Ophtalmologie.
Ed. Masson, 1959.

10 - HIRT H.R., KRAUER B. & WIESER D. :

Apraxie oculo-motrice de Cogan congénitale.
Dtsch. Zschr. Nervenh. 1967, 191, n°4, 142-359.

11 - KEINER G.B.Y. & KEINER E.C.J.F. :

Apraxie oculo-motrice congénitale, rapport d'un cas chez un adulte masculin.
Amer. J. Ophth. 1958, 46,382.

12 - LYLE D.J. :

Discussion de l'Apraxie oculo-motrice avec présentation d'un cas.
Trans. Am.J. Ophth. Soc. 1961, 59, 274-285.

13 - MORRIS BENDER :

The oculomotor system (29 authors).
Hoeber Med. Div. Harper & Row, New-York, 1964.

14 - REED H. & ISRAEL S. :

Apraxie oculo-motrice, forme de paralysie horizontale du regard.
Brit. J. Ophth. 1956, 40, 444-448.

15 - RIOPEL D.A. :

Apraxie oculo-motrice congénitale.
Am. J. Ophth. mars 1963, 55, n°3, 511-514.

16 - ROBBLES J. :

Apraxie oculo-motrice chez des jumeaux identiques.
Arch. of Ophth. juin 1966, 75, n°6, 746-749.

17 - SARAUX H.,ESTEVE P., GRAVELEAU et GOUPIL H. :

Apraxie Oculo-motrice de Cogan.
Ann. Ocul. Paris 1962, 195, 456.

18 - STENVERS H.W. :

Les réactions optomotrices.
Ed. Masson 1961.

19 - URRETS-ZAVALIA A. & REMONDA C. :

Apraxie oculo-motrice congénitale, un cas asymétrique.
Ophthalmologica 1957, 134, 157-169.

20 - WALSH & HOYT :

Clinical Neuro-Ophthalmology.
Williams & Wilkins, Baltimore 1969.

VU et PERMIS D'IMPRIMER

Le doyen

P. MILLIEZ

Le Recteur

R. MALLET

Le Président

G. OFFRET